Aus dem Pathologischen Institut der Universität Basel
Vorsteher: Prof. Dr. A. Werthemann

Über Mißbildungen des caudalen Körperendes; ein Beitrag zur Frage der sirenoiden Fehlbildungen

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung der Doktorwürde der Medizinischen Fakultät
der Universität Basel

vorgelegt von

Prospero Loustalot

von Croglio (Tessin)

Basel 1950

Verlag von S. Karger in Basel

Von der medizinischen Fakultät Basel genehmigt auf Antrag von Herrn Prof. Dr. *A. Werthemann*.

Tag der Promotion: 20. Dezember 1948.

Sonderdruck aus „Acta Anatomica", Vol. IX, Fasc. 4 (1950)

Aus dem Pathologischen Institut der Universität Basel
Vorsteher: Prof. Dr. A. Werthemann

ÜBER MISSBILDUNGEN DES CAUDALEN KÖRPERENDES; EIN BEITRAG ZUR FRAGE DER SIRENOIDEN FEHLBILDUNGEN

von P. LOUSTALOT

I. Einleitung.

Mißbildungen sind die Folge von endogenen oder exogenen Faktoren, welche synergistisch und antagonistisch auf den wachsenden Keim einwirken können (*Grünwald*[1]). Durch die Wechselwirkung dieser Momente entsteht das äußerst bunte Bild der Mißbildungsformen (Definition von *Ernst Schwalbe*); *Geoffroy St. Hilaire* versuchte als erster im letzten Jahrhundert die Mißbildungsformen des caudalen Körperendes morphologisch zu ordnen.

Heutzutage kennen wir schon verschiedene sog. teratologische Reihen (z. B. Doppelbildungen (*Wilder*), Zyklopien und Anophthalmien, Dysencephalien (*Giordano*[1]), welche eine experimentelle (*Büchner*) und genetische Grundlage (*Wright* und *Wagner*) besitzen und erlaubt haben, eine Systematik dieser Mißbildungstypen aufzubauen, um daraus die Tendenz der verschiedenen Glieder abzulesen (*Werthemann*[1]).

Versucht man heute, für die Mißbildungen des caudalen Körperendes ebenfalls eine Systematik aufzubauen, so stoßen wir aus folgenden Gründen auf erhebliche Schwierigkeiten:

Einmal ist man noch zu stark von den bisherigen unvollständigen und ungenauen morphologischen Einteilungsversuchen beeindruckt.

Zweitens waren unsere Kenntnisse von der normalen Entwicklung der menschlichen Rumpf-Schwanzknospe bis vor kurzem sehr mangelhaft.

Drittens war die Buntheit der Wirkungsmöglichkeiten der exogenen und endogenen Noxen nicht immer in ihrer Ganzheit erkannt.

Viertens hat man bei vielen Mißbildungen gar nicht versucht, sie in die Skala der Rumpf-Schwanzknospen-Fehlbildungen harmonisch einzuordnen.

Auf Grund dieser Überlegungen halten wir es für richtig, vorläufig auf eine schematische morphologische Einteilung dieser Fehlbildungen zu verzichten. Unsere Aufgabe ist es, an Hand einer Reihe verschiedenartiger Fehlbildungen des caudalen Körperendes den Gesetzmäßigkeiten dieser Entwicklungsstörungen näher zu kommen. Wir wollen in der Weise vorgehen, daß wir einerseits unter dem Gesichtswinkel der Wirkungsweise exogener und endogener Noxen und andererseits der normalen Entwicklung der Rumpf-Schwanzknospe die bis jetzt im ganzen noch spärlichen morphologisch genau untersuchten Fehlbildungen analysieren. Dazu sollen jeweils auch die experimentell erzeugten Phaenokopien und die allfälligen genetischen Grundlagen berücksichtigt werden.

In diesem Sinne werden in der Folge 10 Fälle von Fehlbildungen des caudalen Körperendes aus dem Basler Beobachtungsgut beschrieben und besprochen.

Es wird mit einem Fall von sirenoider Monopodie mit Bauchspalte begonnen, um zu rein ventralen Fehlbildungen (ohne Mitbeteiligung der Wirbelsäule, des Rückenmarkes und der Bauchdecken) überzugehen, welche im Mittelpunkt der Besprechung dieser Arbeit stehen (Fall 2, 3, 4, 5 und 6). Anschließend werden die Anchipoden (Fall 7, 8, 9) und eine bipodale Symmelie besprochen.

II. Kasuistik.

Fall 1. Kind Z. Heidi, Bürgerort: Brunnenthal (Sol). Aus der Krankengeschichte der Mutter (J. N. 1977/45 Frauenspital Basel, Vorsteher Prof. Dr. *Th. Koller*) entnehmen wir: Großmutter mütterlicherseits Rheumatismus. Mutter: 1936 1. Geburt, o. B., 1941 Fehlgeburt im 3. Monat, Brustfellentzündung-Beginn. 16. 8. 1945 Spontangeburt dieses Kindes 5 Wochen vor dem Termin in Steißlage. Nachgeburt o. B. Das Kind zeigt nur während wenigen Minuten Schlagen des Herzens.

Sektionsprotokoll im Auszug (S. N. 858/45). (Abb. 1.) Es handelt sich um eine schwer mißgebildete weibliche Frühgeburt. Äußerlich ist der Kopf und der obere Thorax richtig gebildet. Dagegen findet sich im Bereich des Abdomens eine offene, sackartige Vorwölbung, aus der sich der Nabel entwickelt. In dieser Vorwölbung frei nach außen liegend findet sich die kugelig geformte Leber, ferner noch teilweise vom Sack zugedeckt ein Dünndarmkonvolut. Das ganze linke Bein fehlt. Durch Tasten ist die linke Beckenschaufel nicht zu erkennen. Röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*, Sekundärarzt des Röntgeninstitutes der Universität Basel, Vorsteher Prof. *M. Lüdin*) lautet der Befund folgendermaßen: (Abb. 2.) Nach 10 normal angelegten Brustwirbelkörper- und Bogenkernen mit den entsprechenden Rippenpaaren werden die Verhältnisse im Bereich der unteren Brustwirbelsäule und des Lendengebietes unübersichtlich: die linke Wirbelbogenanlage des 11. Brustwirbels ist weit vom Wirbelkörper entfernt gelegen und die entsprechende linke 11. Rippe weist eine Fensterung auf. Es folgen anschließend, rechts von der Mittellinie der Lendenwirbel-

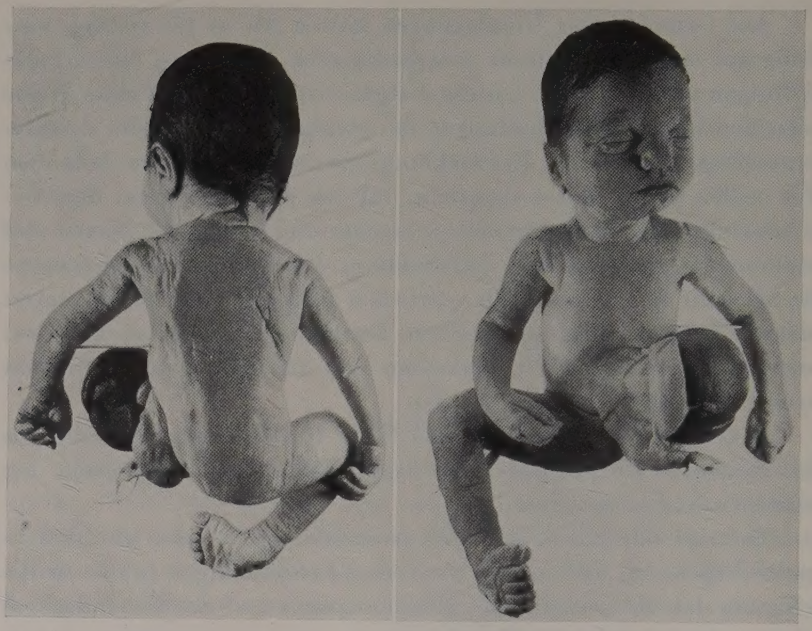

Abb. 1. Fall 1. Sirenoide Monopodie mit Bauchspalte: Ektopie von Leber und Darm. Fehlen der linken unteren Extremität und der linken Beckenhälfte. Klumpfuß rechts. Äußere Ansicht von vorne und hinten. Publiziert in *Werthemann*[1], S. 1130.

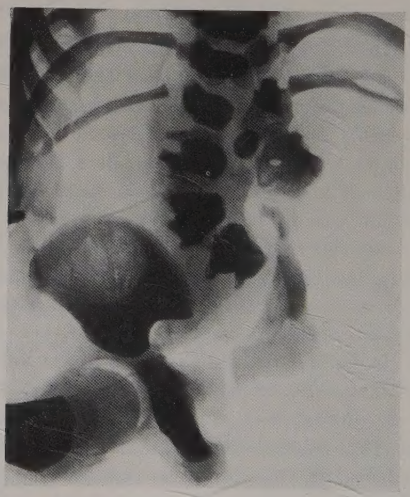

Abb. 2. Fall 1. Sirenoide Monopodie. A. p.-Detail-Röntgenaufnahme der lumbosacralen Wirbelsäule und des Beckens. Fensterung der linken 11. Rippe. Block- und Spaltwirbel der Lumbosacralwirbelsäule. Fehlen des linken Beckengürtels.

säule, 3 abnorm große Wirbelkörperkerne, wahrscheinlich je durch die Verschmelzung von zweien entstanden, denn dieselben zeigen auf der rechten Seite je 2 Bogenkerne. Auf der linken Seite sind 2 weitere verschieden große (ein runder und ein größerer annähernd viereckiger) Knochenkern. Völliges Fehlen der Ossificationskerne der linken Beckenhälfte.

Beim Präparieren des Skelettes sieht man, daß der Beckengürtel bindegewebig und knorpelig vorhanden ist. Es fehlen jedoch das linke Os ischii und die oben erwähnte linke Beckenschaufel.

Halsorgane und Brustorgane zeigen nichts Besonderes.

Zusammen mit dem Bruchsack werden die Bauchorgane herausgenommen. Dabei ergibt sich zunächst, daß die Nabelschnur mit 3 Gefäßen in den Bauchsack hinein verläuft und daß aus diesem sich die Vena umbilicalis nach der kugelig veränderten Leber erstreckt. Dabei erkennt man, daß in der rechten Zwerchfellkuppe eine stark erweiterte Dickdarmschlinge liegt, die prall mit Meconium gefüllt ist und mit einem Schenkel von rechts her ins kleine Becken zieht und sich daher als absteigende Sigmoidschlinge erweist. Der andere Schenkel geht über in einen hochgradig verdünnten und kontrahierten Dickdarmabschnitt, der sich quer nach links hinüber erstreckt und dann nach aufwärts in die Milzgegend zieht. Coecum und Wurmfortsatz liegen links oben eingeklemmt in der großen Kurvatur des Magens. Das große Netz ist fast vollkommen fettarm, aufgerollt und zeigt einige bridenförmige Stränge. Der ganze Dünndarm hat ein gemeinsames Mesenterium mit dem Dickdarm und namentlich mit dem nach links oben in die Milzgegend verlagerten Coecum. Der Dünndarm ist kontrahiert, ein *Meckel*'sches Divertikel liegt nicht vor. Das Duodenum liegt in richtiger Lage unter der Leber. Es besteht aber keine richtige Drehung des Darmkonvolutes, daher auch keine Flexura duodeno-jejunalis. Das Duodenum geht ohne Biegung ins Jejunum über. Der Magen liegt in der linken Zwerchfellkuppe. Neben dem Magenfundus liegt die Milz. Histologisch zeigen Magendarmtractus und Milz nichts Besonderes.

Die kugelförmige Leber, welche teilweise mit dem Bruchsack verwachsen war, zeigt in der Mitte eine tiefe Furche, offenbar zwischen dem linken und rechten Leberlappen und in der Tiefe dieser Furche ist die Gallenblase auffindbar. Ein Teil des rechten Leberlappens ist zungenförmig ausgezogen und mit der Zwerchfellkuppe fixiert. Das Ligamentum hepato-duodenale ist etwas gedehnt. Ein Ligamentum gastro-colicum ist nicht deutlich ausgebildet, weil der Querdarm in falscher Lage ist. Es findet sich lediglich zwischen großer Kurvatur und Mesenterium eine bindegewebige Verwachsung. Histologisch ist die Leber o. B.

Im kleinen Becken (Abb. 3) läßt sich zunächst lediglich eine spindelförmige, durch Fixation sehr derb gewordene Harnblase erkennen, die mit einem spitz auslaufenden Strang gegen den Bruchsack in der Nabelgegend verbunden ist. An ihrem cranialen Pol ist die Harnblase geschlossen. Serienschnitte zeigen neben einer kräftigen muskulären Wand eine enge faltenreiche Lichtung. Die Urethra mündet richtig in die Vulva. Rechts von der Harnblase findet sich eine offenbar kräftig entwickelte Arteria umbilicalis. Die Bauchaorta läßt sich mit der Sonde nach abwärts verfolgen. Der caudal von der Leber liegende Vena cava-Abschnitt ist sehr dünn und zart. Zwischen Leber und rechtem Vorhof ist die Vene hingegen auffallend lang ausgezogen und weit.

In der rechten Zwerchfellkuppe finden sich die ganze nach oben verdrängte Niere und Nebenniere. Die Nebenniere sitzt kappenförmig auf; histologisch o. B.,

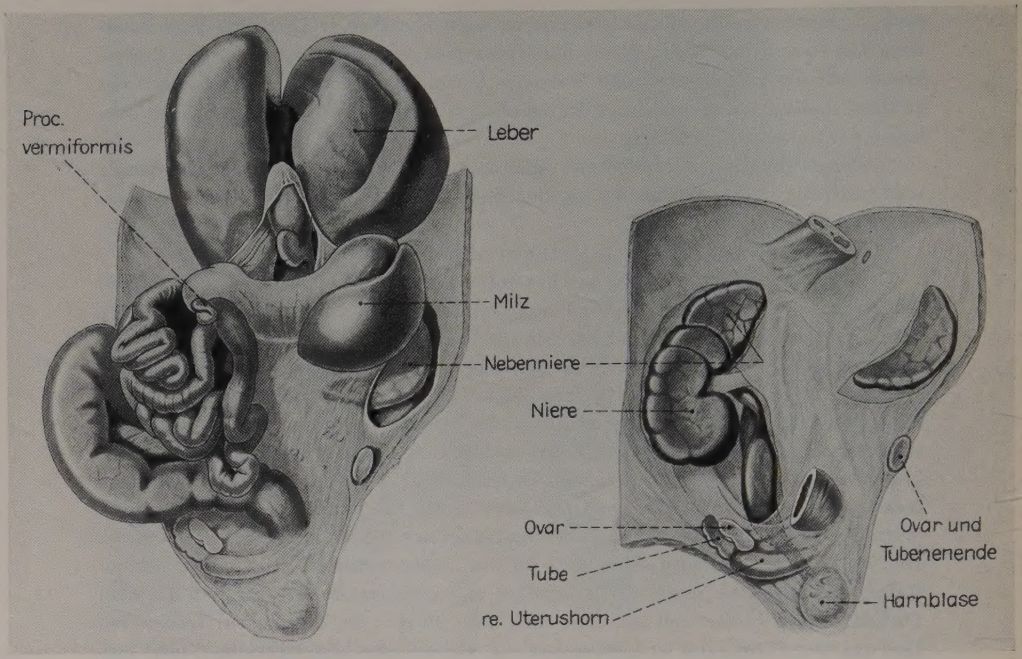

Abb. 3. Fall 1. Sirenoide Monopodie. Bauchsitus und Retroperitonealorgane.

Abb. 4.

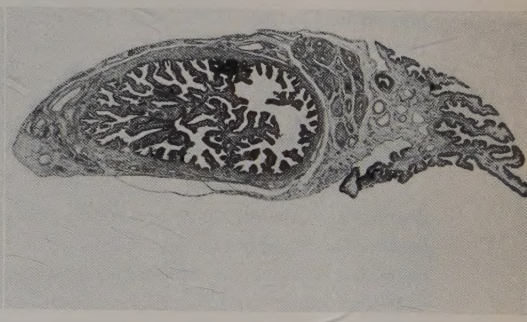

Abb. 5.

Abb. 4. Fall 1. Linkes Ovar mit Tubenstumpf. Fimbrienende. Vergrößerung 12 ×.

Abb. 5. Fall 1. Distaler Abschnitt der rechten Tube. Epoophorongänge. Vergrößerung 18 ×.

ebenso das Nierengewebe. Das Nierenbecken ist weit, stellenweise zystisch erweitert, kammerartig. Die auskleidende Schicht ist bindegewebsreich, das Epithel kubisch. Aus dem Nierenhilus entspringt der Ureter, welcher spindelförmig erweitert ist und sich nach abwärts bis in die Harnblase verfolgen läßt. Die Ureterwand ist kräftig.

Von hinten wird sodann die linke Zwerchfellkuppe eröffnet. Man stößt auf die gut entwickelte Nebenniere, dagegen fehlt die linke Niere vollständig. Es ist auch kein Ureter auffindbar. Unterhalb der linken Nebenniere findet sich seitlich im Bindegewebe ein länglicher, weicher Gewebsbezirk, der nach abwärts ausgezogen ist. Histologisch (Abb. 4) erweist er sich als Ovar mit einer kurzen gewundenen caudal-medial blind-endigenden, gut aufgebauten Tube. Auf der rechten Seite befinden sich ein kleiner Eierstock und die Tube, welche in das nach rechts gewundene Uterushorn kontinuierlich übergeht. Dieses senkt sich medial und geht richtig in eine faltenreiche Vagina über. Der ganze histologische Aufbau des Uterus ist ziemlich primitiv und es besteht kein eigentlicher Isthmus der Tube. Im histologischen Bild (Abb. 5) sieht man im rechten Mesovar zahlreichere Epo- und Paroophorongänge und paraganglionäres Gewebe als im linken. Das äußere Genitale ist stark asymmetrisch entwickelt; das linke große Labium ganz flach, das rechte gut geformt. Die kleinen Labien sind symmetrisch, der Anus durchgängig.

Der Schädel und das Gehirn sind frei von Mißbildungen. Das Rückenmark zieht sich bis zum Sakrum hinunter, wobei links die letzten Spinalnerven fehlen, rechts verlaufen sie horizontal vom Rückenmark weg.

Zusammenfassend können die skizzierten Befunde in folgender Weise dargestellt werden:

Diagnose: Sirenoide Monopodie mit Bauchspalte und Ektopie der Leber und des Darmes: Aplasie des linken Beines, der linken Beckenschaufel und des linken Os ischii. Aplasie der beiden 12. Rippen. Fensterung der linken 11. Rippe. Block- und Spaltwirbelbildung im unteren Lumbosacralgebiet. Partieller halbseitiger Defekt des Sakrum. Spina bifida occulta lumbo-sacralis. Klumpfuß rechts.

Aplasie des linken Uterushornes, der linken Niere und des linken Ureters. Hypoplasie der linken mediocaudal blind endenden Tube bei Aplasie des medialen Drittels derselben; Hypoplasie des linken Labium majus. Leichte sackartige Erweiterung des rechten Nierenbeckens. Leichter rechtsseitiger Megaureter. Mesenterium commune mit Verlagerung des Coecum in den linken Oberbauch und des Colon sigmoides in den rechten Unterbauch. Fehlende Drehung des Mesenterium. Thymushyperplasie. Offener Ductus Botalli. Unvollständige Lappung der linken Lunge. Blutaspiration.

Organgewichte: (nach Formolfixierung) rechte Lunge 13, linke Lunge 12, Herz 15,5, Schilddrüse 4,5, Milz 5,5, Leber 126, rechte Niere 11,5, rechte Nebenniere 2,5, linke Nebenniere 2, Thymus 6,5 g.

Fall 2. Kind G., Bürgerort Eiken (Ag.). Aus der Krankengeschichte der Mutter (Prof. Dr. *H. Schultheiss*) entnehmen wir: Familienanamnese o. B. Mutter 27 j. II. Para. Während der Schwangerschaft keine Beschwerden. Letzte Menses am 28. Sept. 1946. Die im Februar 1947 verspürten Kindsbewegungen später selten, manchmal tagelang keine. Wegen eines Bandwurmes machte sie 4 Bandwurmkuren durch: 1. Kur 21. 10. 46 (1 g Extr. filicis conc. + 1 g Chloroform), 2. Kur 4. 11. 46 (1 g Extr. filicis conc. + Calomel), 3. Kur 20. 12. 46 (2,5 g Extr. filicis conc.), 4. Kur 14. 1. 47 ebenfalls mit Extr. filicis conc. Während dieser 4 Kuren zeigten sich keine Intoxicationserscheinungen oder Blutungen. Geburt am Termin am 3. 7. 47, G. G. 1300 g, Länge 38 cm. Nachgeburt o. B. Exitus nach 30 Minuten.

Sektionsprotokoll im Auszug (S. N. 849/47): Leiche eines kleinen weiblichen, äußerlich wohlgeformten Neugeborenen. Das Fettpolster ist sehr spärlich. Die Fingernägel erreichen die Kuppen nicht. Die großen Labien bedecken die kleinen nicht.

Bauchsitus: bei der Revision der Bauchhöhle läßt sich ein beidseitiges Fehlen der Nieren und Ureteren nachweisen. Vom äußeren Genitale her gelangt man in eine rudimentäre Blase, in die der Ductus urachus mündet. Ein Uterus läßt sich nicht finden. Beide Nebennieren, besonders die rechte, erscheinen vergrößert, ebenso das Pankreas. Auf beiden Seiten der Lendenaorta finden sich die Zuckerkandel'schen Organe. Die Keimdrüsen, welche nicht vom Peritoneum überzogen sind, aber in einer Falte desselben hängen, liegen beidseits als zwei langgezogene Gebilde über dem Psoas und verlaufen convergierend nach medial zu, sich zu einem feinen Strang verjüngend. Dieser liegt an der Vorderwand des kleinen Beckens. Das ganze kleine Becken ist von der erweiterten Ampulla recti eingenommen.

Kontinuierliche mikroskopische Serienschnitte durch den äußeren und inneren Urogenitalapparat haben ergeben, daß von außen her, ventral, am äußeren Ausgang des kleinen Beckens, sich eine Lichtung öffnet, die topographisch der Urethra entspricht. Diese Lichtung zieht von der Vulva aus nach innen und ist stellenweise von einem Übergangsepithel, stellenweise von einem mehrstufigen Zylinderepithel ausgekleidet, welches in der Submucosa zahlreiche Buchten bildet. Die Lichtung, welche von längs und rings verlaufenden Muskelfasern umgeben ist, zieht nach cranial zu und bleibt ständig schlank, gebuchtet. Eine eigentliche Ausweitung und Abgrenzung in eine organmäßig angelegte Harnblase ist nicht vorhanden. Die Lichtung endet blind in den Urachus. Auf unseren Schnitten ist bei diesem ein Gefäß in einem locker gebauten Bindegewebe zu sehen. Wenige mm. dorsal der Urethra sieht man eine 2. Lichtung, ebenfalls schlank, von einem nicht verhornenden Plattenepithel ausgekleidet, welches auf einer Lamina propria aufsitzt und von längs- und rings verlaufenden Muskelschichten umgeben ist. Es handelt sich hier um die Vagina. Auf beiden Seiten derselben münden zwei Ausführungsgänge von gut abgegrenzten exkretorisch zusammengesetzten Drüsen, welche nach Sitz und Aufbau den Bartolini'schen Drüsen entsprechen. Die Vagina endigt blind auf der Höhe, wo sie in die Portio weiter gehen sollte. Portio, Uterus und Tuben fehlen vollständig. Topographisch setzt sich somit im kleinen Becken nur eine Excavatio recto-vesicalis ab. Das Rektum ist weit, richtig aufgebaut. Anus ausgebildet.

Die mikroskopischen Serienschnitte der Keimdrüsen ergeben, daß die zwei makroskopisch sichtbaren, vom caudalen Pol derselben nach dem Becken und der Beckenwand verlaufenden Stränge Gefäße sind. Wenn man von caudal nach cranial den Aufbau der Keimdrüse untersucht, sieht man beidseits ein gut entwickeltes

Mesovar. Dieses ist ziemlich stark durchblutet. Weiter lateralwärts grenzt sich vom Mesovar das eigentliche Ovarium ab, das von einer zarten Tunica albuginea umschlossen ist. Im Inneren besteht ein zartes bindegewebiges Gerüst, in welchem zahlreiche Primordialfollikel gelegen sind. Am cranialen Ende der Ovarien löst sich ein feiner, stellenweise doppelter Gang ab. Dieser ist z. T. in ein gefäßreiches lockeres Bindegewebe eingelagert und endet nach kurzer Strecke blind, z. T. öffnet es sich nach außen und endigt in einem, dem Fimbrienende der Tube ähnlichen Aufbau. (Abb. 6.) Das Epithel ist z.T. kubisch, z.T. zylindrisch und manchmal flimmertragend. Neben diesem Gang findet man ganz vereinzelte Epoophorongänge. Das Ganze kann man als Rest des oberen Endes der aus den Müller'schen Gängen hervorgehenden Tube betrachten. (Abb. 7.)

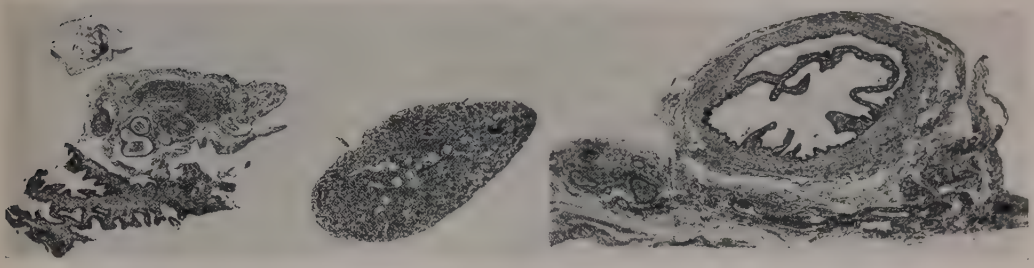

Abb. 6. *Abb. 7.*

Abb. 6. Fall 2. Doppelseitige congenitale Nierenaplasie. Craniales Ende des rechten Ovarium mit Fimbrienende. Vergrößerung 21 ×. – *Abb. 7.* Fall 2. Craniales Ende der Reste des linken Müller'schen Ganges. Vergrößerung 27 ×.

Die Spinalnerven sind überall bilateral symmetrisch angeordnet, die präparierte Wirbelsäule zeigt eine Fontanella lumbo-sacralis (*Hintze*) vom 4. Sakralwirbel an. Weiterhin sieht man eine linke Lumbalrippe. Die Intumescentia brachialis verjüngt sich cranialwärts erst vom 3. Cervikalsegment an. Röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*): Mäßig fortgeschrittener Zustand der Ossification (distaler Epiphysenkern des Femurs nicht erkennbar). Am Kreuzbein sind die Sacralwirbelkörper vorhanden: andeutungsweise auch der 1. Steißbeinwirbelkörper. Es finden sich auch die Bogen der entsprechenden Wirbel von S. 1–3 und die Rippenrudimente von S. 1–3. Unter Berücksichtigung der leichten Schieflage des Beckens besteht kein wesentlicher Unterschied rechts und links bezüglich Größe und Aussehen der Knochenkerne, die in normaler Zahl vorhanden sind.

Diagnose: Multiple Mißbildungen: beidseitige Nieren- und Ureterenaplasie, Hypoplasie der Harnblase, doppelseitiges craniales Tubenrudiment bei Aplasie des größten Teiles der caudalen Tubenabschnitte. Aplasie des Uterus. Cranial blind endende hypoplastische Vagina. Linke l. Lumbalrippe. Offener Ductus Botalli.

Zeichen von allgemeiner Unreife bei einer angeblich ausgetragenen Frucht (39 cm lang, 1355 g schwer). Zeichen allgemeiner Zyanose der inneren Organe.

Organgewichte (nach Formolfixierung): Herz 8, Milz 3, Leber 42, linke Lunge 3,5, rechte Lunge 4,5, Schilddrüse 2, Thymus 6, Gehirn (unfixiert) 230 g., Kopfumfang 29, Brustumfang 22 cm.

Fall 3. Kind H. Werner, Bürgerort: Reitnau (Ag.). Aus der Krankengeschichte der Mutter (Dr. *P. Hodel*) entnehmen wir: Väterlicherseits Tbc-Belastung. Die Schwangerschaft mit schwerer Nephropathie und Hydramnion. Am 1. 7. 47, 0045 rasche Geburt in Steißlage am errechneten Geburtstermin. G. G. 2080 g, Kind asphyktisch; während einer Stunde Herzschlag.

Sektionsprotokoll im Auszug (S. N. 843/47): Leiche eines kleinen, äußerlich wohl gebildeten Knabens. Der Hodensack ist pflaumengroß, leer. Bauchsitus: die linke Niere fehlt, die rechte Niere dystopisch, ragt bis knapp über den Eingang des kleinen Beckens, erscheint als eine weißliche zystische Masse. Der rechte Ureter findet sich über der entsprechenden Niere fein weiß geschlängelt und gewunden verlaufend. Beide Hoden liegen frei in der Bauchhöhle, hochgelagert. (Abb. 8.)

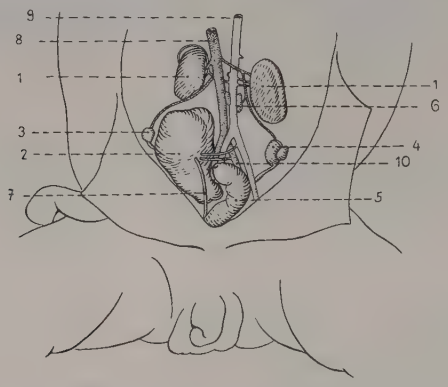

Abb. 8. Fall 3. Aplasie der linken Niere. Rechtsseitige dystopische Beckenniere. Schema der Retroperitonealorgane mit Mastdarm. 1. N. N. – 2. Niere. – 3. rechter Hode. – 4. linker Hode. – 5. Darm. – 6. Zuckerkandl'sches Organ. – 7. Ureter. – 8. Vana cava. – 9. Aorta. – 10. V. u. A. iliaca sin.

Urogenitaltractus: Serienschnitte durch das äußere und innere Genitale ergeben, daß eine durchgehende Urethra von der Spitze des Penis bis zu einer blasenähnlichen Ausweitung derselben vorhanden ist. Das Epithel ist je nach der topographischen Lage ein einschichtiges bis mehrreihiges Zylinderepithel. Es finden sich reichlich paraurethrale Drüsen. Die Prostata erscheint als organmäßiges abgegrenztes Gebilde. Der Stützapparat derselben überwiegt den drüsigen. Bei der Durchsicht der Schnitte sind nirgends Samenblasen zu erkennen. Ebenso kein ausgebildeter Colliculus seminalis, auch fehlen die Vasa deferentia. Auf der Höhe der als makroskopisch wahrscheinlich gedeuteten Harnblasenregion erkennt man, daß

nach Abgrenzung und caudal-ventraler Hinterlassung der gut abgegrenzten Corpora cavernosa die Harnröhre eine weitere Lichtung bekommt; das Epithel ist hier mehrreihig, kubisch. In diesem Abschnitt wird die Wandung muskulös stärker und grenzt sich in z. T. rings, z. T. längs ineinander geflochtenen Faserzügen deutlich gegen die Umgebung ab. Es bildet sich die Excavatio vesico-rectalis. Die Ampulla recti ist sehr weit. Am cranialen Pol ist die Harnblase geschlossen. Links derselben ist auf keinem Schnitt eine Ureteranlage sichtbar. Auf der rechten Seite konnte die Einmündung des Ureters wegen eines größeren Ausfalles in den histologischen Serienschnitten nicht ermittelt werden, hingegen ließ sich weiter cranialwärts ein ziemlich gut entwickelter Ureter feststellen, der sich bis zur Niere verfolgen läßt. Sein Lumen ist nicht erweitert, die Wandung kräftig. Neben diesem Ureter finden sich in Anlehnung an den Darm drei Gänge, die z. T. eine stark gefältelte Lichtung aufweisen und eine muskelkräftige Wandung besitzen. Sie enden cranialwärts blind; konnten aber caudalwärts infolge des bereits erwähnten Serienausfalles nicht verfolgt werden. Makroskopisch scheinen sie in Beziehung zum Ureter gestanden zu haben. Es könnte sich deshalb um rudimentäre, knospenartige Anlagen des Vas deferens handeln. Eine sichere Aussage läßt sich aber infolge des technischen Fehlers nicht machen. Ein Schnitt durch den unteren Nierenpol sowie einer auf Höhe des Nierenbeckens ergeben ein morphologisch buntes und sehr primitives Bild. Eine aufgelockerte, feinfaserige, von einem feinen Epithel begrenzte Kapsel umschließt eine stark zystische, undifferenzierte Niere. Eine Abgrenzung zwischen Rinde und Mark ist nicht durchführbar. Die in situ beidseits sichtbaren, als Keimdrüse betrachteten Organe ergeben bei der histo-topographischen Untersuchung, daß es sich um paarig angeordnete Hoden und Nebenhoden handelt. Die von ihrem unteren Pol nach caudal und medial sich erstreckenden Stränge sind bindegewebig, von lockerem Aufbau und reichlich mit Kapillaren versehen. Beim Präparieren der Nierengefäße stellt man fest, daß die Arteria sowie die Vena renalis in die Arteria ilica sinistra einmünden, bzw. von der Vena ilica sinistra herkommen. Beidseits der Lendenaorta sieht man das Zuckerkandl'sche Organ.

Spinalnerven und Wirbelsäule: Der Befund ist bei allen thorakalen, lumbalen und sakralen Nerven bilateral symmetrisch und sie erscheinen in normaler Zahl und Ausbildung. Plexus lumbales et sacrales sind richtig und symmetrisch entwickelt. Makroskopisch findet man eine Fontanella sacralis. Diese ist von einer duraähnlichen Membran begrenzt. Röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*) ist das Skelett o. B. Das freipräparierte Rückenmark zeigt die Spinalnerven in richtiger Zahl und symmetrisch angeordnet. Die Intumescentia brachialis geht mit gleichem Kaliber bis auf Höhe des 3. Cervikalsegmentes.

Diagnose: Multiple Mißbildungen: Aplasie der linken Niere und des linken Ureters. Rechte dystopische Zystenniere mit Abgang der Gefäße aus der linken Arteria und Vena ilica. Beidseitiger Bauchhoden bei Aplasie der Vasa deferentia, der Samenblasen und des Colliculus seminalis. Hypoplasie der Harnblase. Offenes Foramen ovale und offener Ductus Botalli. Zeichen von allgemeiner Unreife. Mangelhafte Entfaltung der Lungen. Hochgradige Zyanose der inneren Organe. Zeichen von Asphyxie.

Organgewichte (nach Formolfixierung): Herz 12,5, Milz 5, Leber 108, linke Lunge 7, rechte Lunge 8, Schilddrüse 5,5, Thymus 7,5. Nebenniere 4,5 g.

Fall 4. Foetus männlich. Bürgerort ? Alter (nach Angabe) ca. 5 Monate (altes Sammlungspräparat), 27 cm lang (Kopfumfang 18,5 cm, Brustumfang 17 cm). Die Ohren zeigen noch keine klare Differenzierung. Die Nägel erreichen die Finger- und Zehenkuppen nicht. Das äußere Genitale ist klein, der Hodensack rudimentär. der Penis kugelig.

Das bereits früher sezierte Präparat besteht aus der rechten Niere mit starker Renkulifurchung und der entsprechenden Nebenniere (histologisch o. B.). Die linke Niere und Nebenniere fehlen vollständig. Beim Präparieren der Gefäße kann man von der Aorta aus die Abgänge der Arteriae coeliaca, mesenterica cranialis und caudalis feststellen. Ein sicherer Abgang der Arteria renalis sinistra ist nicht festzustellen. Hingegen zieht eine Arteria renalis und surrenalis auf der rechten Seite von der Aorta aus zu den entsprechenden Organen. Von diesen aus münden ebenfalls 2 Venen auf der rechten Seite in die Vena cava caudalis ein. Vom unteren Teil der Hilusgegend aus zieht der rechte Ureter über den rechten Musculus psoas und überbrückt die Arteria et Vena ilica dextra, um dorsal an die Harnblase zu gelangen. Die Harnblase ragt 0,5 cm oberhalb der Symphyse aus dem kleinen Becken hervor und zeigt an ihrem Fundus ein gestieltes Anhängsel, welches dem Urachus entspricht. Der dorsale Abschnitt des kleinen Beckens ist vom Rectum eingenommen, das durch einen wohlgebildeten Anus nach außen mündet.

Die histo-topographische Darstellung des Beckens, welche mit Hilfe lückenloser Serienschnitte vorgenommen wurde, zeigt folgenden Befund: Der rechte Ureter. welcher einen richtigen Wandaufbau aufweist, mündet regelrecht in die Harnblase. (Abb. 9.) Der linke Ureter fehlt vollständig. Die Harnblasenwandung ist rechts etwas kräftiger als links. Der craniale Pol der Harnblase geht in den Urachus über, der cranial blind endigt. Beidseits lösen sich die Arteriae umbilicales von den ilicae ab. Die Nabelschnur ist wohl geformt mit 3 Gefäßen. Die Urethra ist bis nach außen gut durchgängig mit spärlichen paraurethralen Drüsen. Epitheliale Verhältnisse o. B. Die Prostata ist deutlich abgegrenzt, der rechte Lappen etwas stärker entwickelt als der linke. Links fehlt die Samenblase, der linke Hoden ist mit einem Nebenhoden in der Leistengegend über dem Psoas gelegen. Der Aufbau der Keimdrüse ist ziemlich primitiv. Es geht vom Nebenhoden ein kurzer Ductus deferens ab, der nach wenigen mm. caudalwärts blind endigt. Rechts gehen die Samenblase und der Ductus deferens richtig ab. Der letztere endet jedoch cranialwärts blind, ohne einen Nebenhoden zu erreichen. Der Verlauf ist geschlängelt.

Darm, Knochen, Wirbelsäule, Rückenmark, Spinalnerven und Muskeln o. B. Epiphysenknochenkern nicht ausgebildet. Röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*) weist das Präparat keine Mißbildung der Wirbelkörper und der Wirbelkörperanlagen im lumbosakralen Abschnitt auf. Zahl, Verteilung, Größe der vorhandenen Knochenkerne sind dem Alter entsprechend.

Diagnose des Urogenitaltractus: Aplasie der linken Niere und des linken Ureters. Aplasie der linken Samenblase. Aplasie des caudalen Abschnittes des linken Vas deferens. Aplasie des rechten Hodens

und Nebenhodens sowie partielle Aplasie des cranialen Abschnittes des blind endenden Vas deferens. Wahrscheinlich Fehlen der linken Nebenniere.

N.B. Da es sich um ein altes, bereits seziertes Sammlungspräparat handelt, kann nicht sicher ausgesagt werden, ob linke Nebenniere und rechter Hoden wirklich gefehlt haben. Die anderen Fehlbildungen konnten aber durch die Serienuntersuchung sicher gestellt werden.

Fall 5. Kind H. Peter, Bürgerort: Forst bei Amsoldingen. Aus der Krankengeschichte der Mutter (J. N. 2830, Frauenspital Basel, Vorsteher Prof. Dr. *Th. Koller*): Familienanamnese o. B. Mutter 24 j. III. Para. Frühere Geburten o. B. Während der jetzigen Schwangerschaft oft Übelkeit und Schmerzen im Unterbauch, Durstgefühl, stark trüben Urin. Rechtzeitige normale Geburt in 1. HHL., am 10. 12. 1946, 0605. Lebendes Kind, ausgereift, G. G. 3120 g, Länge 48 cm, Nachgeburt o. B. Das Kind lebt 3 Stunden und 5 Minuten.

Sektionsprotokoll im Auszug (S. N. 1372/46). Leiche eines reifen Neugeborenen in nur wenig ausgebildeter Totenstarre. Der Thorax ist gegen unten glockenförmig erweitert, das Abdomen ziemlich stark aufgetrieben, das Skrotum leer. Die Vorhaut verengt. Beide Füße, besonders der linke, sind stark supiniert, abduziert und leicht nach innen rotiert. Beim Eröffnen des Abdomens (Abb. 10) fällt die auf Faustgröße erweiterte und prall gefüllte Harnblase auf. Beide Ureteren sind ebenfalls stark erweitert und verlängert. Lateral der Harnblase liegen beide Hoden. Das Mesenterium des Dünndarms geht kontinuierlich in ein Mesenterium des Coecum und des Colon ascendens über. Die chemische Untersuchung des Harnblasen-Urins (Dr. *H. Lüdin*, Sekundärarzt der Medizinischen Universitätsklinik, Vorsteher Prof. Dr. *H. Staub*) ergibt: S. G. 1008, Reaktion schwach alkalisch, Esbach 1‰; Zucker, Urobilin und Urobilinogen negativ. Kochsalz 0,645 g %, Harnstoff 19 mg%, Harnsäure 7,82 mg%. Nach der Eröffnung der Harnblase erkennt man gegen den Ausgang zu eine divertikelartige Vertiefung, die von einem derben, etwas vortretenden Muskelring umgeben ist. Das Trigonum ist richtig ausgebildet. (Abb. 11.) Beidseitig zeigen die Ureteren beim Übergang in die Harnblase ziemlich derbe, ringförmige Einengung. Auf der linken Seite ist der Ureterverlauf stark geschlängelt, wobei zwischen den Schlängelungen Verwachsungen vorkommen und ringartige Verengungen. Nierenwärts nehmen sie mehr und mehr ab. Mikroskopisch ist die Harnblase mit einem leicht abgeplatteten kubischen Epithel ausgekleidet und die Submucosa ist locker, die Muskulatur kräftig, die Serosa ebenfalls etwas aufgelockert. Der Urachus besteht aus einem lockeren Bindegewebe mit einigen glatten Muskelbündeln und Gefäßen. Der linke Ureterabgang zeigt mikroskopisch ein ungleichmäßig enges Lumen. Die Submucosa geht ohne Grenze in die stark entwickelte Muskulatur über, die Ureterwandung ist gesamthaft stark verdickt, der größte Anteil hat hier die kräftige Längsmuskulatur. Die linke Niere ist eher klein, zeigt diffuse kleinzystische Entartungen und ein etwas nach vorne verlagertes kuchenförmiges Nierenbecken, das ziemlich erweitert ist. Eine Abgrenzung zwischen Rinde und Mark ist weder makroskopisch noch mikroskopisch sicher durchzuführen. Die Malpighi'schen Körperchen sind äußerst selten, vorwiegend in der Peripherie der Rinde lokalisiert. Im Mark finden sich vereinzelte foetale Blutbildungsherde. Auf der rechten Seite ist der Befund ähnlich wie links, ebenfalls mit zahlreichen kleineren und größeren Zystchen und er-

← rechter Ureter

Abb. 9. Fall 4. Aplasie der linken Niere. Fehlen des linken Ureters und linken Vas deferens. Kleines Becken knapp cranial vor der Einmündung des rechten Ureters in die Harnblase. Vergrößerung 4 ×.

Abb. 10.

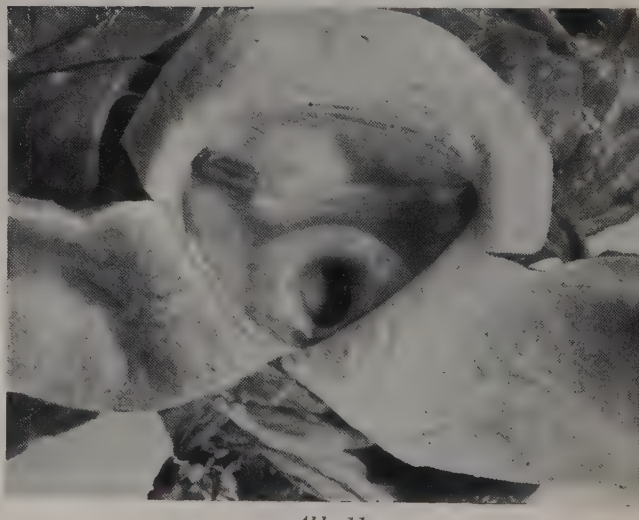

Abb. 11.

Abb. 10. Fall 5. Megaureter und Megacystis. Doppelseitige Aplasie von Nebenhoden und Samenstrang. Cystenniere. Situs der Retroperitoneal- und Beckenorgane (a = Nebennieren; b = Nieren; c = Megaureteren; d = linker Hoden; e = rechter Hoden; f = Megacystis). – *Abb. 11.* Fall 5. Innenansicht der Harnblase. Erweiterte Mündungen beider Ureteren und des Harnblasenausganges.

weitertem Nierenbecken. Die Gefäßversorgung der Nieren ist richtig, es lösen sich beidseits die Nabelarterien von der Arteria ilica communis ab. Der Nabel ist wohl geformt.

Genitaltractus: Die Keimdrüsen liegen in der Bauchhöhle lateral der beiden erweiterten Ureteren. Mikroskopische Serienschnitte durch die gesamte, die Keimdrüsen umgebende Region ergeben den gleichen Befund rechts wie links. Hoden und Nebenhoden stehen in richtiger Verbindung und sind wohl geformt. Dagegen läßt sich in keinem Schnitt ein Ductus deferens erkennen. Mikroskopische Serienschnitte von der Spitze des Penis bis zur Harnblase zeigen überall eine wohl geformte Urethra. Die Epithelverhältnisse sind richtig. Von der Urethra trennen sich seltene paraurethrale Gänge und Drüsen ab. Auf der ganzen verfolgten Strecke ist mikroskopisch nichts von einer organmäßig angelegten Prostata, von Samenblase oder Vasa deferentia zu sehen.

Das paraaortale Gewebe, insbesondere auf Höhe der Arteria coeliaca et mesenterica superior bis zur Mesenterica inferior läßt kein Zuckerkandel'sches Organ erkennen.

Die Wirbelsäule weist röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*) keine Besonderheiten auf. Die makroskopische Präparation derselben bringt ebenfalls keine Anomalien zutage. Das Rückenmark endet auf Höhe des 2. lumbalen Intervertebralraumes. Die Dura umgibt dasselbe überall. Die Cauda ecquina ist symmetrisch ausgebildet. Die Spinalnerven (vom 12. thorakalen Paar an präpariert) sind o. B.

Diagnose: Multiple Mißbildungen: Kongenitale Riesenharnblase (vesica gigantea) mit beidseitigen Megaureteren und doppelseitigem, hochgradigem Uroureter und Uronephrose. Zystennieren. Verdrängung der Baucheingeweide nach oben mit scheinbarer Verkürzung des Thorax. Aplasie der Prostata, der Samenblasen und der Vasa deferentia. Fehlender Descensus beider Hoden. Mesenterium commune. Weit offener Ductus Botalli. Doppelseitiger, besonders linksseitiger Klumpfuß. Mangelhafte Entfaltung der Lungen mit Blutaspiration. Starke Hyperämie der weichen Hirnhäute.

Organgewichte: Milz 8,5, Leber 113,5, Gehirn 290, Schilddrüse 2,5, Thymus 7,5 g. Schädeldurchmesser 96 : 80 mm. Nach Formolfixierung: Herz 17, linke Lunge 12,5, rechte Lunge, 13,5, Nebennieren 6 g.

Fall 6. Kind R. Vreneli. Bürgerort: Balsthal (Sol.). Aus der Krankengeschichte der Mutter (J. N. 2684/47, Frauenspital Basel, Vorsteher: Prof. Dr. *Th. Koller*) entnehmen wir: Familienanamnese o. B. Mutter 23 j. I. Para. L. P. 7. 4. 47. Spontangeburt am 25. 11. 47 in 1. H. H. L. Nachgeburt o. B. Kind frühreif, blauasphyktisch, Länge 44 cm, G. G. 2320 g .Überweisung ins Basler Kinderspital (Vorsteher Prof. Dr. *E. Freudenberg*). Aus der Krankengeschichte des Kindes: gutes Gedeihen bis zum 26. Lebenstag. Plötzlich Auftreten klinischer Symptome eines peritonealen Shockes mit aufgetriebenem, stark gespanntem Abdomen und raschem allgemeinem Zerfall. Nach wenigen Stunden Exitus. Urinbefund am 14. Lebenstag: Eiweiß +, sonst o. B.

Sektionsprotokoll im Auszug (S. N. 1486/47): Leiche einer etwas abgemagerten, dem Alter ca. entsprechenden weiblichen Frühgeburt. Die rechte Niere

ist eher groß, die Oberfläche mäßig bluthaltig, mit einigen kleinen Zysten. Das Nierenbecken blaß und verdoppelt. (Abb. 12.) Aus dem cranialen Abschnitt geht ein Ureter ab, der selbständig in richtiger Höhe in die Harnblase einmündet. Er ist schlank, mitteldünnwandig, Verlauf gerade. Aus dem caudalen Nierenbeckenteil

Abb. 12. Fall 6. Schema des Harnapparates. Beidseitige Verdoppelung der Nierenbecken mit beidseitigem Doppelureter und besonders linksseitigem Megaureter.

geht ein etwas erweiterter Ureter ab, der auf direkter Strecke etwas weiter cranialwärts als der vorherige in die Harnblase einmündet. Sie lassen sich beide nicht bis ins Blasenlumen hinein sondieren, jedoch kann man Luft durch beide hindurchblasen (Kontrolle unter Wasser). Die linke Niere etwas größer als die rechte, mit zahlreichen oberflächlichen kleinen Zysten. Im ganzen ist die Gewebsschicht schmal, das Epithel abgeflacht. Histologisch zeigen die Nieren besonders in der Rinde nicht sehr zahlreiche zystische Bildungen. Die Kanälchenepithelien sind trüb geschwollen, das Nierenparenchym hyperämisch. Das Blut ist auffallend reich an Elementen der weißen Reihe, besonders im Mark. Es finden sich zahlreiche paracapilläre Infiltrate von Lympho- und Plasmazellen neben vereinzelten Leukozyten, besonders im Mark und in der verdickten Nierenbeckenwand. Das linke Nierenbecken ebenfalls verdoppelt und eine Columna Bertini greift besonders stark in sein Lumen hinein. Aus

der oberen kleinen Nierenbeckenhälfte geht ein Ureter ab, der stark geschlängelt verläuft und besonders im mittleren und unteren Abschnitt erweitert erscheint. Die Schlingen sind untereinander und mit dem Ureter des caudalen Nierenbeckens etwas verwachsen. Die Mündung erfolgt im Gebiet der Hinterwand der Harnblase und wölbt sich in diese bürzelartig vor. Man kann eine Sonde bis in diese Ausweitung einführen, aus dieser läßt sich aber keine Luft ausblasen. Die Vorwölbung im Blaseninneren besitzt eine kompakte Wand, ohne Öffnung; sie ist bindegewebig aufgebaut, beiderseits von kubischem Epithel ausgekleidet. Der Ureter, welcher aus dem caudalen Nierenbecken hervorgeht, verläuft auf einer kürzeren Strecke, ist ebenfalls etwas erweitert und mündet cranial vom vorherigen in die Harnblase ein. Histologisch sind die Ureteren dickwandig, wobei der bindegewebige Anteil besonders vermehrt erscheint. Das Epithel ist abgeplattet. Die Harnblase ziemlich weit, die Schleimhaut blaß. Die Wandung gesamthaft verdickt. Histologisch ist der muskuläre Wandaufbau besonders ausgesprochen mit reichlicher bindegewebiger Durchflechtung. Die Darstellung der Abdominalgefäße ergibt einen richtigen Abgang und eine richtige Aufteilung derselben. Die Vagina ist schlank, mit zarter Schleimhaut, der Uterus schlank und etwas langgezogen. An richtiger Stelle gehen beidseits die Tuben ab und stehen in richtigem topographischem Verhältnis zu den Ovarien. Die linke Adnexe etwas länger als der rechte. Histologisch ist der Aufbau des Genitaltractus dem Alter entsprechend. Im distalen Teil der Tube findet man im Mesovar und im Rete ovarii vereinzelte Epoophorongänge und -Stränge.

Magen-Darmtractus: Die Dünndarmschleimhaut ist etwas pelzig, an einzelnen Stellen ist sie gerötet mit kleinen Blutungen. In den unteren Ileumschlingen ist eine kleine stichförmige ulceröse Stelle nachzuweisen. Histologisch zeigt die Valvula Bauhini ein Geschwür mit reichlichen Blutungen der Schleimhaut und vielen Rundzelleninfiltraten, welche die Muskulatur und die Submucosa durchsetzen. Der Geschwürsgrund wird von dünnen Fibrinstreifen belegt. Die angrenzenden lymphatischen Formationen erscheinen stark gereizt. Der Schädel wird nach der Tentoriummethode eröffnet. An der Basis des rechten Schläfenlappens, z. T. auch über dem rechten Stirnlappen vorne, trifft man eine bräunlich-gefleckte Stelle, an welcher die Hirnhäute deutlich hellbraun erscheinen. In der linken Hemisphäre findet sich im Centrum semi-ovale hinten eine etwas weißgelbliche Partie sowie rechts ebenfalls im Centrum semi-ovale in der Umgebung des Hinterhornes. Histologisch sieht man hier einen entzündlichen Herd mit einer lebhaften Gliawucherung, Gliarasenbildung und einzelnen Kalkablagerungen. Die Umgebung ist ziemlich hyperämisch. Die Suche nach besonderen Parasiten ist negativ.

Die Wirbelsäule zeigt einen dem Alter entsprechenden physiologisch gekrümmten Zustand. Röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*) ist sie o. B. Rückenmark endete auf Höhe des 2. lumbalen Intervertebralraumes, die Nervenpaare symmetrisch, mit richtigem Verlauf. Das cervikale Rückenmark verjüngt sich gegen cranial zu nur wenig.

Diagnose: Mißbildung der Harnwege: beidseitiger Doppelureter, Atresie der Mündung des linken Megaureters am Harnblasenboden mit zystischer Vorstülpung des blinden Endes in den Harnblasenboden. Beginnende uronephrotische Schrumpfung der linken Niere mit Erweiterung des Nierenbeckens. Erweiterung auch des rechten

Nierenbeckens bei sehr engen Mündungsstellen der rechten Ureteren in die Harnblase. Dilatation der Harnblase.

Einzelne Geschwüre im unteren Ileum und an der Valvula Bauhini, Enteritis, ziemlich starke Gastritis. Zeichen terminaler Aspiration von Mageninhalt in die Lungen. Leichtes Lungenoedem. Stauung der Milz und der Leber.

Nicht mehr frischer encephalitischer Herd im linken Centrum semi-ovale und im Gebiet des linken Hinterhornes mit Verkalkungen. Alte braune Pigmentierung der weichen Hirnhäute über dem rechten Frontal- und Temporallappen. Nebenmilz am Milzhilus.

Organgewichte: Herz 9, linke Lunge 32, rechte Lunge 42, Milz 9, Leber 105, Gehirn 310, Schilddrüse 1, Thymus 8,5, Nebennieren 3 g. Nach Formolfixierung: linke Niere 19, rechte Niere 12,5 g.

Fall 7: Kind R. Doris. Bürgerort: Sewelen (St. G.). Aus der Krankengeschichte des Kindes (Chirurgische Klinik des Kinderspitales Basel, Vorsteher: P. D. Dr. *R. Nicole*) entnehmen wir: Einweisung am 10. Lebenstag wegen multiplen Mißbildungen. F. A. stumm. Während der Gravidität litt die Mutter an Darmstörungen; keine Röteln. Eine 7 Monate alte Schwester wegen Darminvagination gestorben. P. A.: rechtzeitige Spontangeburt in Schädellage. Geburtslänge 48,5 cm, G. G. 3050 g, blaß asphyktisch; wurde nicht gestillt; Stuhl normal, leichter Ikterus. Status bei der Einweisung (auszugsweise) (Abb. 13): etwas gedunsenes Gesicht, subikterisch. Verkümmerung der Ohrmuscheln. Fäuste krampfhaft geschlossen, stark flektierte Finger. Endphalanx gestreckt. Rigor der oberen Extremitäten und besonders der unteren. Zehen krampfhaft in Plantarflexion. Starke Überpronation der Füße. Reflexe schwer auslösbar. Weicher Gaumen verkümmert, Uvula gespalten. Genitale: äußeres Genitale o. B. Knapp innerhalb der hinteren Kommissur des Vaginalausganges findet sich eine kleine Fistelöffnung, aus welcher der dünne Kot scheinbar mühelos entleert wird. Analgrübchen ohne durchgängigen Anus. Verlauf: Ernährungsschwierigkeiten; Stuhl regelmäßig, beschwerdefrei. 6 Tage nach Eintritt Temperatur unter 36^0, Gewicht 2740 g. 12 Tage nach Eintritt im Urin massenhafte Leukozyten, reichlich Erythrozyten (haemorrhagische Zystitis). 14 Tage nach Eintritt Exitus.

Sektionsprotokoll im Auszug (S. N. 931/48): Leiche eines weiblichen Säuglings in herabgesetztem Ernährungszustand. Die Haut ist blaß, Kopfbehaarung spärlich. Gesichtsausdruck mongoloid. Die Ohrmuscheln sind eigenartig kurz und breit, mit undifferenziertem Aufbau. Der weiche Gaumen und die Uvula erscheinen median gespalten. Die Finger sind wie beim Faustschluß in kräftiger, kaum lösbarer Beugestellung. Die Füße oedematös, stark proniert und außenrotiert, die medialen Mittelfußknochen stark vorspringend.

Brustorgane: Die Lungen richtig gelappt, das rechte Herz mehr als mittelweit, Foramen ovale und Ductus Botalli offen, es fehlt der linke Schilddrüsenlappen.

Bauchorgane: Peritoneum spiegelnd, der Darm ist an einem einzigen medial verlaufenden Aufhängeband befestigt. Das Jejunum liegt links oben, median und tiefer folgen die oberen Ileumschlingen. Die letzten Ileumschlingen, das Coecum und die Appendix liegen unmittelbar unter dem rechten Leberlappen. Das Colon ascen-

Abb. 13.

Abb. 14.

Abb. 13. Fall 7. Gesamtansicht des Kindes. Ohrmißbildung. Krampfhafter Faustschluß, starke Außenrotation und Pronation der unteren Extremitäten. – *Abb. 14.* Fall 7. Hypoplasie des Rectum. Fehlen des Anus. A.p.-Röntgenaufnahme des Beckens und der Lumbosacralwirbelsäule, linksseitige Skoliose der Sacralwirbelsäule.

dens nimmt nun unter den darüber hinweghängenden Dünndarmschlingen einen Verlauf nach links. Es folgen zwei weit ausholende sigmoidartige Schlingen und das Rektum; Leber, Milz und Urogenitalorgane sind richtig gelagert.

Mikroskopische Serienschnitte durch die Organe des kleinen Beckens zeigen einen wohl gebildeten inneren und äußeren Genitalapparat. Das Rektum mündet nicht in einem selbständigen Anus nach außen, sondern wird immer enger, biegt nach ventral ab und mündet, nachdem es von Plattenepithel ausgekleidet ist und von sphinkterartigen Muskelbündeln umgeben wird, in die Vulva, knapp caudal der Carunculas mirtiformes ein.

Die Röntgenaufnahme des Beckens und der unteren Lumbosakralwirbelsäule (Abb. 14) zeigen folgenden Befund (Dr. *C. Buetti*): Die einzelnen Bestandteile des Sakrums zeigen eine leichte nach links konvexe Skoliose. Die einzelnen Wirbelkörper erscheinen normal geformt bis auf den 4. Sakralwirbel, der auf der rechten Seite etwas verschmälert ist. Überall ist die Knochenstruktur regelmäßig. Asymmetrische Anlage von rechts und links in Zahl und Form des 3. und 4. Sakralwirbelbogenkerns.

Harnapparat: Nierenkapsel zart, Oberfläche mit deutlicher Renkulifurchung und kleinen Blutpunkten. Rinde und Mark sind blutreich, fleckig, düsterrot. Die Nierenbecken sind weit und enthalten wenig trübe, dicke Flüssigkeit, die Schleimhaut ist fleckig und düsterrot. Die Ureteren lassen sich von der Blase her gut sondieren, sie verlaufen beide richtig, in der Einzahl und sind ziemlich weit, enthalten dieselbe trübe Flüssigkeit wie die Nierenbecken. Schleimhaut stark gerötet. Die weite Harnblase ist von düsterroter Schleimhaut ausgekleidet.

Der Schädel wird nach der Tentoriummethode eröffnet. Das Gehirn ist wohl geformt, Tentorium cerebelli und Falx cerebri intakt. Die weichen Hirnhäute sind stark durchblutet und an umschriebenen Stellen verdickt, grünlich und matt. Die Dura ist ganz glatt. Bei Herausnahme der Hemisphären fließt vermehrte helle, leicht trübe Flüssigkeit aus den Ventrikeln. Das Ependym zeigt vermehrte Gefäß-

zeichnung. Im Boden des 4. Ventrikels ist es fein blutig gefleckt. Der Plexus chorioideus ist in den Seitenventrikeln im Bereich der lateralen Abschnitte verdickt, blutreich mit grünlichen Belägen überzogen. Weiße und graue Substanz sind gleichmäßig fest, feucht und blutreich. Die Stammganglien erscheinen ohne blutige oder herdförmige Veränderung. Die Seitenventrikel sind weit, Kleinhirn symmetrisch. Brücke und verlängertes Mark o. B.

Histologisch zeigt Plexus chorioideus eine sehr starke Infiltration mit Entzündungszellen bei vermehrter Hyperämie und auch etwas Fibrinexsudation. Die Leptomeninx ist ebenfalls stark zellig infiltriert und es finden sich auch kleine Entzündungsherde in der Cortex. Das Ependym im Bereich des 4. Ventrikels läßt zellige Reaktionen erkennen, wobei sich Entzündungszellen entlang den Gefäßen in die Tiefe ausbreiten. Daneben ist es zu einer Ependymitis granularis gekommen.

Diagnose: Multiple Mißbildungen bei mongoloidem Aussehen: Hypoplasie des Rektum mit Mündung desselben in die Vulva. Fehlen des Anus. Leichte linksseitige Skoliose der Sakralwirbelsäule. Mesenterium commune. Palatoschisis. Mißbildungen der Ohrmuscheln. Aplasie des linken Schilddrüsenlappens. Weit offenes Foramen ovale. Offener Ductus Botalli. Klumpfüße und wahrscheinlich meningitisch bedingte Kontrakturen der Hände und der Füße in Flexionsstellung.

Aufsteigende Zysto-Uretero-Pyelonephritis, metastatische Meningitis und eitrige Entzündung des Plexus chorioideus mit mäßigem Hydrocephalus internus. Feine Blutungen und Ependymitis granularis besonders auf dem Boden des 4. Ventrikels. Geringe Dilatation des rechten Herzens. Stauung der inneren Organe.

Organgewichte: Länge 50 cm, Gewicht 2600, Herz 16,5, linke Lunge 16, rechte Lunge 11, Milz 1, Leber 120, Gehirn 460, Schilddrüse 2, Thymus 1, Nebennieren 3 g. Schädeldurchmesser 84/110 mm. Kopfumfang 36, Brustumfang 31 cm.

Fall 8. Kind K. Marcel, Bürgerort: Kaisten b. Laufenburg. Aus der Krankengeschichte des Kindes (Kinderspital Basel, Vorsteher Prof. Dr. *E. Freudenberg*) entnehmen wir: Familienanamnese o. B. Erstling, G. G. 2500 g, Länge 52 cm. Am 1. Tag Meconiumabgang aus der Urethra, später täglich 1–2 mal. Status bei der Einweisung (8. Lebenstag): Descensus vollständig. Glans penis gerötet, kein Anus, 1 cm hinter dem Skrotumansatz befindet sich ein geringer Hautwulst in der Medianlinie. Operation der Anusatresie (P.D. Dr. *R. Nicole*). Postoperativer Verlauf zuerst komplikationslos, nach Anlegung eines Anus praeter. Am 37. Lebenstag Exitus nach starkem Wasser- und Gewichtsverlust wegen Brechdurchfall.

Sektionsprotokoll im Auszug (S.N. 60/47): Leiche eines sehr stark abgemagerten männlichen Säuglings mit außerordentlich blasser Haut, diese ist trocken, läßt sich in Falten legen. In der linken Unterbauchgegend findet man eine ca. fünffrankenstückgroße, wie ulceriert aussehende Hautstelle, in welche zwei Darmschlingen einmünden. Man kann einen oberen und unteren Schenkel mühelos sondieren. In der Bauchhöhle findet sich kein Erguß, das Bauchfell ist glatt und glänzend, der absteigende Dickdarm ist seitlich in die Bauchwand eingenäht, die Verwachsungen

des Darmes mit der Bauchwand sind fest. Die Harnblase liegt mit ihrem Pol ziemlich hoch und überragt die Symphyse um etwa 2 cm.

Die rechte Niere liegt an richtiger Stelle, die linke findet sich über der linken Beckenschaufel am Eingang zum kleinen Becken. Sie zeigt einige größere Zystenbildungen an der Oberfläche. Mikroskopisch ist die Abgrenzung zwischen Rinde und Mark undeutlich, größtenteils ist das Nierengewebe von kleineren bis größeren, mehr oder weniger dünn – bis dickwandigen, von einem einschichtigen Epithel ausgekleideten Zysten eingenommen. Rechts ist der histologische Nierenaufbau ziemlich primitiv. Die Ureteren sind schlank.

Genitalien: Die Keimdrüsen zeigen eine typische männliche Differenzierung. Hoden und Nebenhoden liegen beidseits im Hodensack und es gehen die Vasa deferentia richtig ab. Mikroskopische Serienschnitte durch das äußere Genitale bis zur Harnblase inbegriffen ergeben, daß caudal von den Samenblasen zwischen diesen und der Prostata eine direkte Kommunikation besteht mit der Ampulla recti und der Harnröhre. Die Harnröhre hat von der Harnblase bis zur Außenwelt eine geräumige Lichtung.

Die Wirbelsäule weist röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*) folgenden Befund auf: (Abb. 15.) Die auf die 5 Lendenwirbel folgenden 5 Wirbelkörperkerne zeigen eine deutliche Asymmetrie ihrer Bogenwurzel, bzw. ihrer Rippenrudimentkerne, in Lage, Größe und Zahl. Die zwei untersten Wirbelkörperkerne sind partiell miteinander verschmolzen. Der meist schon vor der Geburt vorhandene 1. Steißwirbelkörperkern ist nicht sichtbar.

Das Rückenmark: Der Duralsack endet auf Höhe des 3. Sakralwirbels. Das filum terminale durae matris ist bis zum Ende des Os coccygis verfolgbar. Beidseits davon in symmetrischer Anordnung kann man medial bis lateral sicher drei Nervenäste verfolgen, die den 5. bis 3. Sakralnerven entsprechen. Das Rückenmark endet auf Höhe des 3. Intervertebralraumes. Die Nervenstämme von rechtem Sacralis I und II erscheinen etwas feiner als die entsprechenden auf der linken Seite.

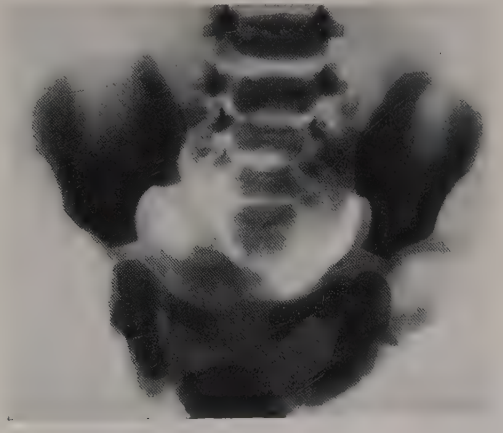

Abb. 15. Fall 8. Atresia ani mit Recto-Urethralfistel. A.p.-Röntgenaufnahme des Beckens und der Lumbosacralwirbelsäule. Blockwirbelbildungen des 4. und 5. Sacralwirbels.

Diagnose: Atresia ani mit Recto-Urethralfistel. Linksseitige dystopische Zystenniere. Leichte Hyperplasie der linken Nebenniere. Zeichen vorgenommener Anlegung eines Anus praeter naturalis mit dem absteigenden Dickdarm in der linken seitlichen Bauchwand. Einzelne Verwachsungen des Dünndarms in diesem Bereich.

Schwere allgemeine Atrophie und Anämie. Leichte Haemosiderose der Leber.

Organgewichte: Länge 49 cm, Gewicht 2100 g, Herz 19, linke Lunge 17, rechte Lunge 17, Milz 8, Leber 99, Gehirn 465, Schilddrüse 1, Thymus 2 g. Schädel: 83/115 mm. Kopfumfang 35 cm, Brustumfang 28 cm. Nach Formolfixierung: Nebennieren 3,5 g.

Fall 9. Kind D., männlich. Bürgerort: Basel. Aus der Krankenschichte der Mutter (J. N. 2422/20, Frauenspital Basel, Vorsteher Prof. Dr. *A. Labhardt*) entnehmen wir: Großeltern an Carcinom gestorben. Die Mutter 32 j. I. Para. Geburt am 27. 9. 1920. 17 Uhr 15 in 2. HHL. Kind totgeboren, 46 cm lang, 2450 g schwer. Nachgeburt o. B.

Sektionsprotokoll im Auszug (S. N. 607/20): 44 cm lange, männliche Leiche eines Neugeborenen. Skrotum klein, leer. Ein Anus fehlt. An seiner Stelle erkennt man einen größeren Hautwulst, der weich anzufühlen ist. (Abb. 16.) Die unteren Extremitäten sind hochgradig deformiert, das rechte Bein ist ziemlich kräftig gebaut, abduziert und im Kniegelenk leicht flektiert. Der Femurkopf ist nach hinten oben gegen das Sakrum luxiert. Die Ansatzstelle des rechten Oberschenkels am Rumpfe erscheint infolgedessen verbreitert. Umfang des rechten Oberschenkels beträgt 17,5 cm. Die Strecke von der Spina anterior superior bis zum Knie beträgt 8 cm. Das Knie ziemlich stark verdickt, um 90^0 nach außen rotiert. Das Bein im Kniegelenk um 30^0 flektiert. Patella gut ausgebildet, sieht direkt lateralwärts. Unterschenkel im oberen Teil noch ziemlich dick. Im Inneren sind zwei Knochen noch ziemlich deutlich palpabel. Umfang des rechten Knies 11 cm. Der rechte Fuß ist ziemlich stark deformiert, er ist 5,6 cm lang und zeigt typische Klumpfußstellung. Die Zehen sind stark nach der Fußsohle umgelegt und zwar am stärksten die große, am wenigsten die kleine Zehe. Die Zehen selbst sind kräftig gebaut, die Nägel erreichen eben die Zehenkuppen. Der rechte Unterschenkel mißt 7 cm. Das linke Bein ist stark verkürzt. Die Verkürzung geht auf Rechnung sowohl des Ober- als auch des Unterschenkels, in der Hauptsache des ersteren. 3 cm unterhalb des Trochanter majus beginnt eine derbe Narbe, die sich nach unten verbreitert und auf der lateralen Fläche des Oberschenkels bis zum Knie verläuft. Hier verbreitert sie sich etwas auf die Vorder- und Rückseite des Oberschenkels. Die Länge der Narbe bis zum Knie beträgt 4 cm. In der Höhe des Überganges zum Knie ist sie 2 cm breit. Die Narbe ist ganz glatt und am Rand gegen die normale Haut zu fein cigarettenpapierähnlich gefältelt. Die Abgrenzung gegen die normale Haut ist am medialen Rand der Narbe ziemlich scharf, am lateralen Rand meist etwas breiter und an den oberen Partien vielfach nicht ganz scharf. Die Narbe strahlt hier gewissermaßen mit zahlreichen feinsten Ausläufern in die normale Haut aus. Das Narbengewebe ist derb. In den unteren Partien sitzt es dem Knochen unmittelbar auf und ist über demselben nicht verschieblich. Die centralen Partien der Narbe sind von gräulichbrauner Farbe, dann folgt nach außen zu ein mehr weißlicher Streifen und zu äußerst ein braunes Band. Auf

der Höhe des Knies verbreitert sich die Narbe zipfelförmig nach vorne und hinten. Die Kniekehle selbst wird durchzogen von einem quer verlaufenden, 4 mm breiten Narbenband. Das linke Knie ist stark verdickt. Eine Patella ist nicht durchzufühlen. Der Umfang beträgt 11 cm. Die ganze vordere Seite und die Rückseite des Knies sind durch die oben genannte Narbe eingenommen. Von derselben zieht nach dem Fuß zu auf der Kante der Tibia eine 3 mm breite, wulstartige Narbe distalwärts. Oben teilt sie sich in einen schwächeren vorderen und einen stärkeren hinteren Ast. Der vordere verläuft nach der medialen Unterschenkelfläche und von hier senkrecht aufwärts zum oben genannten Narbenband in der Kniegelenkskehle. Der hintere Ast verläuft im Bogen nach der Rückfläche des Unterschenkels und mündet hier in der unteren Partie der oben genannten großen Narbe. Über den Fuß zieht die Narbe nach hinten und außen und umzieht den hinteren Umfang des Fußes und breitet sich auf die mediale Malleolarseite der Fußsohle aus. Die angrenzende Haut im Bereich der Unterschenkelnarbe ist im allgemeinen ebenfalls narbig verändert und weniger hochgradig als im Bereich der derben Narbenstränge selbst. Vollständig normale Haut ist an zwei Stellen sichtbar und zwar an der Innenfläche des Unterschenkels gleich unterhalb des Knies in einer Ausdehnung von 2,5 : 2,5 cm und in einem etwas größeren Bezirk an der Außenfläche des Unterschenkels. Palpatorisch hat man den Eindruck, zwei Unterschenkelknochen zu fühlen. Das linke wie das rechte Bein sind im Kniegelenk etwas flektiert. Die Länge des Unterschenkels beträgt ca. 6 cm. Der linke Fuß ist hochgradig deformiert, er ist entsprechend der Außenrotation des linken Unterschenkels ganz nach außen rotiert und stark dorsal flektiert.Der Fuß ist 3 cm lang, er endet vorne in Form einer Spitze, unter der Haut ist hier unmittelbar der Knochen palpabel. Zehen sind nicht zur Ausbildung gekommen. Zu beiden Seiten der genannten Spitze sieht man gelblichweiße, je 0,7 cm lange, am Ende keulenförmig verdickte, ziemlich derbe Anhängsel. Am medialen Fußrand ist eines, am lateralen zwei solcher Anhängsel vorhanden. Die Fußsohle wird eingenommen von einer 2 : 0,6 cm messenden, gelblichweißen, wie eine Dekubitalnekrose aussehenden Stelle, die sich nach vorne hin verbreitert und in die beschriebenen Anhängsel übergeht. Die zwei lateralen sind in Form einer wulstigen Verdickung der Sohle in dieser dekubitusähnlichen Stelle verfolgbar. Ein subcutanes Fettpolster, wie rechts, fehlt am linken Fuß. Fußwurzelknochen sind nicht durchzupalpieren. Man fühlt hinten einen stark vergrößerten und verbreiterten Calcaneus und nach vorne von demselben einen größeren anscheinend einheitlichen Knochen durch.

Die Nebennieren sind beide recht groß, 4 : 2,5 cm messend, oval geformt und ca. 1,5–2 mm dick. Auf Schnitt sind drei Zonen deutlich, das Mark ist 1 mm breit. Sie liegen an normaler Stelle, reichen jedoch ziemlich weit zu beiden Seiten der Wirbelsäule bis zur Crista ilica herab.

Das Pankreas ist kräftig, o. B. Die Aorta abdominalis 1,5 cm im Umfang, zart. In der Höhe der Articulatio sacro-ilica beidseits liegen die Hoden, die gut ausgebildet sind. An ihrem lateralen Rand liegt ihnen je ein kräftiger Nebenhoden auf. Über der Articulatio ilica communis dextra nahe der Teilungsstelle der Aorta abdominalis ist ein kleines, 1 : 0,5 cm messendes zystisches Gebilde vorhanden, die Wand ist äußerst zart, ein Inhalt fehlt. Die Art des Gebildes ist makroskopisch schwer anzugeben. Die Nieren fehlen an normaler Stelle vollkommen. Sie sind nirgends, auch nicht im Becken, zu finden. Die Harnblase ist leer, die Schleimhaut zart, nach oben geht sie unmittelbar in den Urachus über. Ein Trigonum Lieutaudi ist nicht ausge-

bildet, das Cavum ist sehr eng. Eine Einmündungsstelle von Ureteren ist nirgends zu sehen. Die Harnblase zeigt nach unten hin eine Ausstülpung, in die man mit der dünnen Sonde eben hinein gelangen kann. Die Urethra ist aber vorhanden. Der oberen äußeren Partie der Harnblase sitzt ein gut stecknadelkopfgroßes 2 : 2 mm messendes Gebilde auf, das auf Schnitt grauweiß, homogen aussieht. Das Rektum ist nicht ausgebildet. Auf Schnitt trifft man einen grauweißen, derben, fibrösen Strang. Das Sigmoid, das im Umfang 4 cm mißt, endet unten blind. Beim weiteren

Abb. 16.

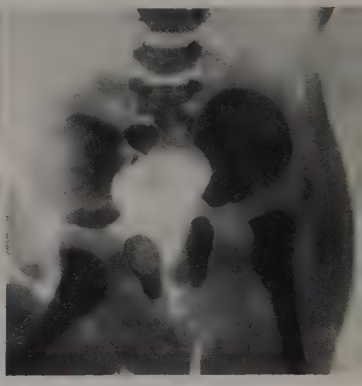

Abb. 17.

Abb. 16. Fall 9. Gesamtansicht des Kindes. Hypoplasie des linken Beines, Außenrotation beider Beine, beidseitige Klumpfüße. Fehlen fast sämtlicher Zehen des linken Fußes. Hautnarben beider Beine. – *Abb. 17.* Fall 9. A.p.-Röntgenaufnahme des Beckens. Blockwirbelbildung zwischen 1., 2. und 3. (?) Sacralwirbel.

Einschneiden stößt man an dieser Stelle in ein kleines Lumen, in das die Sonde etwas eingeführt werden kann und das auf beiden Seiten der Prostata blind endet – Samenblasen? –. Der Penis ist kräftig, in den vorderen Partien durchgängig, hinten anscheinend verschlossen. Das Skrotum ist leer.

In den Serienschnitten durch die Beckenorgane erkennt man neben den gut entwickelten Hoden und Nebenhoden in einigen Präparaten inmitten von kernarmem Bindegewebe ganz vereinzelte kleine, ziemlich gut entwickelte Glomerula mit zarter Bowman'scher Kapsel, daneben einige Tubuli contorti, die meist nur auf ganz kurze Strecken zu verfolgen und von einem mäßig hohen Zylinderepithel ausgekleidet sind. Die mikroskopische Untersuchung des äußeren Genitale zeigt gut ausgebildete Corpora cavernosa und eine überall durchgängige Urethra. Nabelschnur mit drei Gefäßen.

Das Rückenmark zeigt normale Dicke und verschmälert sich nicht in die Cauda equina an normaler Stelle, sondern auf Höhe des 1.–2. (?) Sakralwirbels biegt es nach links um und endet dorsal der linken Beckenschaufel. Es scheint, daß der Duralsack offen mit der Haut kommuniziert. An dieser Stelle ist die Haut deutlich verdickt. Vom 4. (?) Lendennervenpaar sind diese selbst asymmetrisch mit

einem quantitativen Überwiegen rechts und einem abnormen Abgang von dem Rückenmark. Nachdem die einzelnen Nervenbündel, die aus den dorsalen und ventralen Hörnern des Rückenmarkes stammen, aus demselben austreten, biegen sie z. T. cranial und lateral ab und geben so den Spinalnerven einen umgekehrten Verlauf.

Röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*) zeigt das Präparat (Abb. 17) eine abnorme Verschmelzung des Körpers des 1. Sakralwirbels (oder des 5. Lumbalwirbels) mit dem Körper des 2. Sakralwirbels. Der Körper des 3. Sakralwirbels steht schräg zu den ersten zwei und ist ferner vom 2. durch eine schmale Aufhellungslinie (Intervertebralscheibe?) getrennt. Die Bogenanlagen fehlen völlig, hingegen scheinen die Rippenrudimente vom 1. und 2. Sakralwirbel vorhanden zu sein. Das Becken wird mit der noch vorhandenen Wirbelsäule frei präpariert und aufgehellt. Die Gelenkpfannen sind einander genähert und nach hinten statt seitlich gerichtet.

Diagnose: Multiple Mißbildungen: Atresia ani et recti. Aplasie der Prostata, der Samenblasen, der Vasa deferentia. Hypoplasie der Harnblase. Aplasie der Ureteren. Aberration von Nierengewebe im Bindegewebe des kleinen Beckens. Bauchhoden. Blockwirbelbildung zwischen 1., 2. und 3. (?) Sakralwirbel. Spina bifida lumbosacralis. Narben des linken Ober- und Unterschenkels und Zirculationsstöung mit Fehlen fast sämtlicher Zehen des linken Fußes (wahrscheinlich durch placentare Beeinträchtigung). Rechts- und linksseitiger Klumpfuß. Außenrotation beider Beine. Hypoplasie des linken Beines.

Organgewichte: Länge 44 cm, Gewicht 2370 g, Herz 22, Milz 9, Leber 84, Gehirn 350, Thymus 7 g.

Abb. 18. Fall 10. Bipodale Symmelie. Gesamtansicht des Kindes. Publiziert in *Werthemann*[1], S. 1028.

Abb. 19. Fall 10. Details der bipodalen Symmelie.

Fall 10. Kind Sch. Bürgerort: Langenbruck (Bl). Die mütterliche Krankengeschichte o. B. (J. N. 186/38, Krankenhaus Liestal, Chefarzt Dr. *A. Berger*). Mutter 29 j. I. Para. Schwangerschaft o. B. Geburt am 21. 1. 38, 21 Uhr 45. Frucht 7 Monate alt, lebt 15 Minuten, Nachgeburt o. B.

Sektionsprotokoll (S. N. 67/38). Leiche eines 33 cm langen Feten (SSL 24 cm). Kopfumfang 31 cm. Kopf und Brust sind äußerlich wohl geformt. (Abb. 18.) Links sind 12 Rippen vorhanden, rechts nur 11, wobei die 7. und 8. zusammen streckenweise verschmolzen sind. Die Unterarme sind verkürzt. (Abb. 19.) An den Händen besteht Vierfingrigkeit, 1. und 2. Finger teilweise miteinander verwachsen. Das Becken ist teilweise verschmälert, vor der tastbaren Symphyse keine Urogenital-

öffnung. Unterhalb der Beingegend springt ein 4 cm langes, kleinfingerdickes Gebilde vor, dessen Ende scheinbar geöffnet ist. Die Beine sind unpaarig angelegt und stehen in einem rechten Winkel zur Wirbelsäule. Sie sind im Sinne einer Beugung und Streckung zum Becken beweglich. Die Kniegegend ist steif, unbeweglich. Die Füße sind im Tarsusgebiet paarig angelegt, äußerlich jedoch noch verschmolzen und trennen sich vom Metatarsus an. Die Zehen sind stark mißgebildet im Sinne von Verwachsungen und Verdoppelungen; die Großzehen sind ventro-lateral gerichtet und besonders stark entwickelt. Röntgenologisch (Dr. *C. Buetti*) sieht man, daß die Brustwirbelsäule nach links konvex skoliotisch ist. Im Lumbalbereich herrschen normale Verhältnisse. Von den Kernen der Sacralwirbelkörper scheint nur der 1., der eine abnorme Höhe aufweist, vorhanden zu sein. (Abb. 20.) (Eventuell mit dem 2. Wirbelkörperkern verschmolzen). Auch die Rippenrudimente der Seitenteile des 1. Sakralwirbels scheinen vorzuliegen. Kernanlage des Os ilium ist besonders abnorm groß, möglicherweise mit dem Schambeinkern verschmolzen. (Abb. 21.) Es bestehen Verschmelzungen im proximalen Anteil beider Oberschenkelknochen. Die Fibulae und Patellae fehlen beidseits, beide Tibiae sind deformiert. Man sieht weiter

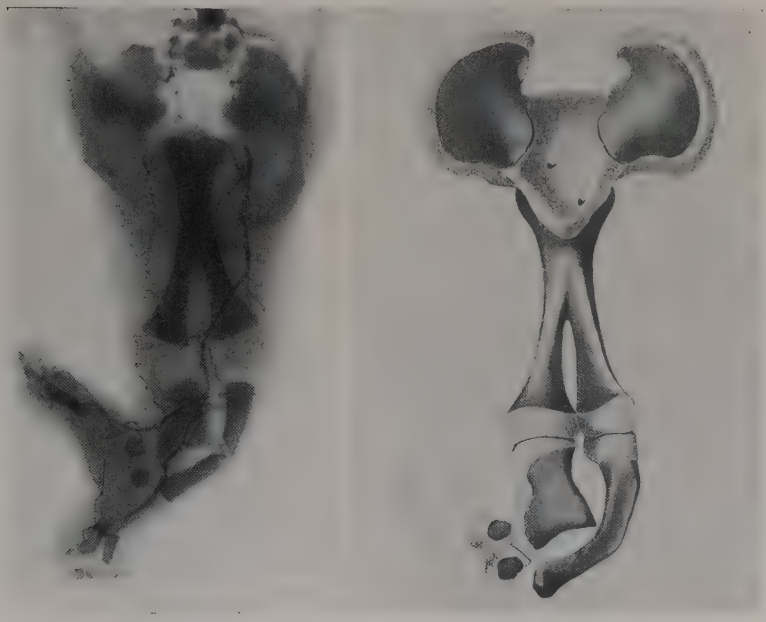

Abb. 20. *Abb. 21.*

Abb. 20. Fall 10. A.p.-Röntgenaufnahme der caudalen Körperhälfte mit Gefäßinjektion. Fehlen des Sakrum vom 2. Sakralwirbel an. Mögliche Verschmelzung der Kernanlage des Os ilium mit dem Schambeinkern. Proximale Verschmelzung beider Os femoris. Aplasie beider Fibulae. Mißbildung beider Tibiae. – *Abb. 21.* Fall 10. Detail der Becken- und unteren Extremitätenknochen.

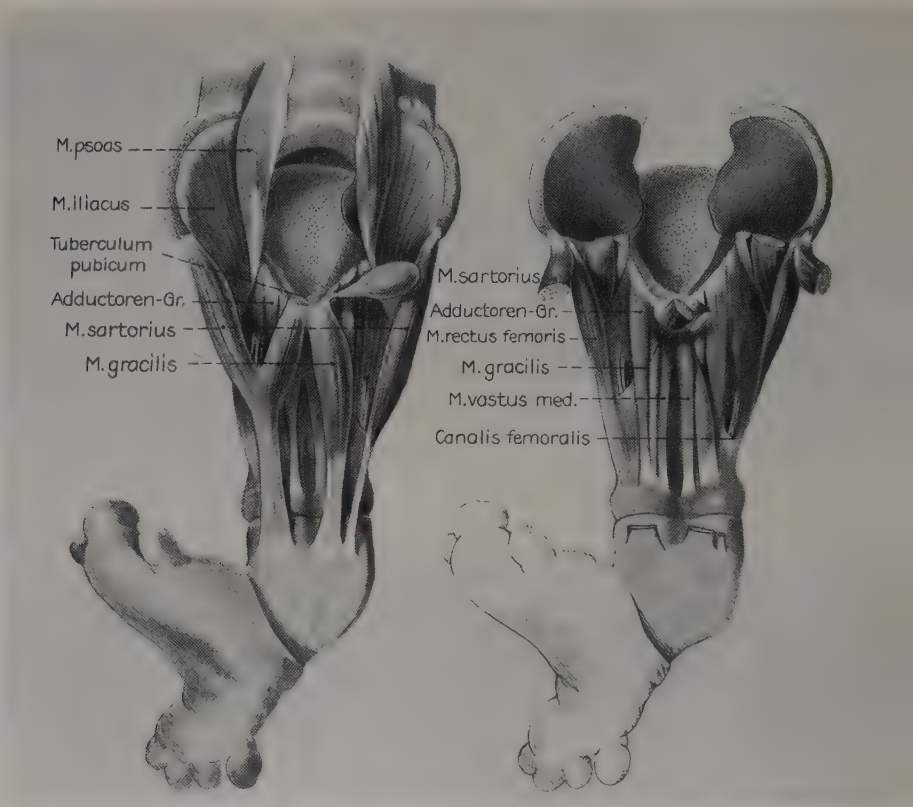
M.psoas
M.iliacus
Tuberculum pubicum
Adductoren-Gr.
M.sartorius
M.gracilis
M.sartorius
Adductoren-Gr.
M.rectus femoris
M.gracilis
M.vastus med.
Canalis femoralis

Abb. 22.

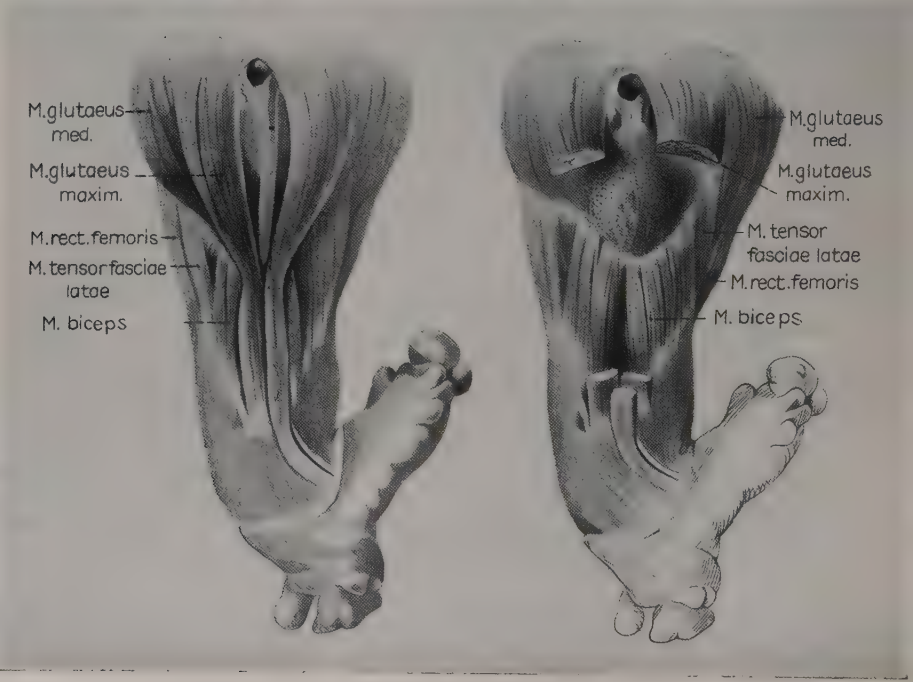
M.glutaeus med.
M.glutaeus maxim.
M.rect.femoris
M.tensor fasciae latae
M. biceps
M.glutaeus med.
M.glutaeus maxim.
M. tensor fasciae latae
M.rect.femoris
M. biceps

Abb. 23.

zwei große Calcaneuskerne. Die in den Abb. 22 und 23 dargestellten Muskeln der unteren Extremitäten wurden unter sehr schwierigen Verhältnissen präpariert. Die einzelnen Benennungen derselben sind nur ein Versuch, da unsere Kenntnisse nicht ausreichen, um sichere Angaben machen zu dürfen. Die Nabelschnur zeigt nur zwei Gefäße, die Nabelvene und eine Nabelarterie.

Hals- und Brustorgane werden im Zusammenhang herausgenommen. (Abb. 24.) Die Schilddrüse und die Thymusdrüse befinden sich in richtiger Lage. Histologisch zeigt die Schilddrüse eine starke Zelldesquamation der Follikelepithelien. Thymus o. B. Der Nervus phrenicus verläuft in richtiger Lage, vor dem Lungenhilus zum Zwerchfell. Zunge und Rachen o. B. Die Speiseröhre ist dick und zeigt eine enge sternförmige Lichtung, die Luftröhre ist weit. Das Herz liegt im Herzbeutel: es ist etwas nach links gedreht, sodaß der stark erweiterte rechte Vorhof weit vorspringt. (Abb. 25.) Die rechte Kammer ist weit, die linke eng. Mit einer Sonde gelangt man durch eine Lücke im Septum in die rechte Kammer; ebenso gelangt man durch die Aortaklappen in die Aorta. Außerdem kann man mit der Sonde von der rechten Kammer neben den Pulmonalklappen in die Aorta gelangen (wahrscheinlich artificiell). Die Kranzgefäße sind nicht darstellbar. In den rechten Vorhof münden beide Hohlvenen richtig ein und von links unten der Sinus coronarius, der stark erweitert

Abb. 24.

Abb. 25.

Abb. 24. Fall 10. Brust- und Bauchsitus. – *Abb. 25.* Fall 10. Hals- und Brustorgane. (a = Thymusdrüse; b = Lunge; c = Herz; d = Leber; e = A. carotis dext.; f = A. subclavia dext.; g = A. carotis sin.; h = A. subclavia sin.; i = rudimentärer Aortabogen; k = A. pulmonalis; l = Aorta).

Abb. 22. Fall 10. Muskelpräparat (obere und untere Schicht) der ventralen Seite der unteren Extremität. – *Abb. 23.* Fall 10. Muskelpräparat (obere und untere Schicht) der dorsalen Seite der unteren Extremität.

ist. In den linken engen Vorhof münden nahe beim weit offenen Foramen ovale die rechte und die linke Lungenvene. Die Tricuspidalis ist weit, die Mitralis eng.

Die weite Arteria pulmonalis gibt kurz nach dem Herzen die rechte und die linke Lungenarterie ab, die vor der Luftröhre zur Lunge geht. Nach rechtwinkeliger Abgabe der Arteria subclavia sinistra setzt sie sich als Arteria vertebralis fort, nachdem sie noch vorher die Arteria thyreoidea inferior abgegeben hat. Die Aorta geht in einen rechts verlaufenden Aortabogen über. Dieser gibt zuerst die Carotis sinistra ab. Von der Arteria carotis sinistra löst sich ein rudimentärer Ductus Botalli und verbindet diese mit dem Hauptast der Arteria pulmonalis zwischen der Abgabe der beiden Pulmonalarterien und der Arteria subclavia sinistra. Vom Aortenbogen geht dann die Arteria carotis dextra ab, kurz nachher die Arteria vertebralis dextra, welche nur halb so dick ist wie die linke. Darauf folgt, fast rechtwinklig abgehend, die Subclavia dextra, aus welcher die Arteria thyreoidea dextra entspringt, die sich unter der Arteria vertebralis dextra hindurch schlängelt. Der Aortenbogen setzt sich nach hinten unten fort und verläuft hinter der Speiseröhre nach unten zu. Myocard histologisch o. B. Der rechte Nervus vagus verläuft hinter der Carotis über der Arteria vertebralis, um die Aorta nach hinten unten. Der Nervus recurrens steigt unter der Aorta zwischen den Abgangsstellen der Arteria vertebralis dextra und der Arteria subclavia dextra auf. Der linke Vagus verläuft seitlich der Carotis sinistra und der Arteria pulmonalis nach hinten unten. Der Nervus recurrens steigt unter der Fortsetzung der Arteria pulmonalis etwas oberhalb der Verbindung der Arteria carotis sinistra auf.

Die Lungen zeigen eine schwache Lappung. Die Lungenvenen treten kurz nach dem Hilus zu je einem Gefäß zusammen. Histologisch sind die Lungen stark gestaut, sie sind entfaltet mit vereinzelten Emphysemblasen, besonders subpleural. Es besteht eine geringfügige Fruchtwasseraspiration.

Das Zwerchfell steht rechts etwas tiefer als links. Von der Höhe der 7. Rippe an fehlt das Zwerchfell rechts hinten. Nur der lumbale Anteil ist vorhanden. Die Brusthöhle rechts und die Bauchhöhle sind also ein einheitlicher Raum. Rechtes und linkes Brustfell sind medial miteinander breit verwachsen. Ihre Umschlagstellen liegen nahe beieinander, links neben der Aorta. Die linke Lunge ist nach oben und nach der Seite von einem Bruchsack, der durch die linke Zwerchfellkuppe gebildet wird, verdrängt. Im Bruchsack befinden sich Dünndarmschlingen. (Abb. 26.) Rechts neben dem Herzen liegt ein Leberlappen, der die rechte Lunge nach oben und nach der Mitte zu verdrängt. Zwischen Herz und Leber sind Dünndarmschlingen sichtbar.

Die Leber (Abb. 27), welche vollständig die Nabelvene umschließt, hat überzählige Lappen. Der erste ist durch die rechte Zwerchfellücke teilweise nach cranial gequollen; dorso-medial von demselben nach cranial ragend liegt ein zweiter, der etwa dem Lobus caudatus entspricht; ein dritter ragt in die Bursa omentalis hinein, liegt vor dem Pankreas und umschließt den Magen von hinten unten nach vorne oben. Im histologischen Schnitt ist die Leber stark gestaut, mit zahlreichen foetalen Blutbildungsherden. Die Gallenblase liegt der dorsalen Fläche der Leber an und ragt mit ihrer Kuppe auf mittlerer Höhe bis zum rechten lateralen Leberrand. Die groben Gallenwege sind nicht durchgängig.

Milz und Pankreas sind in richtiger Lage. Histologisch ist die Milz stark blutgefüllt, mit dichten zarten Trabekeln. Die weiße Pulpa ist spärlich entwickelt. Es finden sich noch zahlreiche jugendliche Blutzellen. Im Pankreas nur wenige Langhans'sche Inseln.

Abb. 26.

Abb. 26. Fall 10. Brust- und Bauchsitus nach Herausnahme der Brustorgane. (a = Dünndarmschlinge; b = abnormer rechter Leberlappen; c = Zwerchfell; d = Darmschlinge).

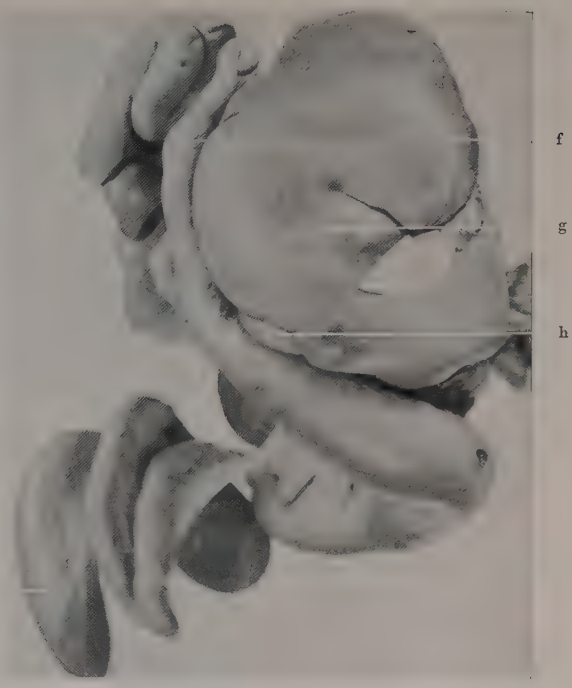

Abb. 27.

Abb. 27. Fall 10. Leber von der rechten Seite gesehen. (e = caudal blind endigendes Darmstück; f = Processus vermiformis; g = Leber; h = Gallenblase).

Magen-Darmtractus: Nach Durchtritt des Oesophagus durch die linke Zwerchfell hälfte erweitert er sich allmählich zum Magensack, der horizontal von links nach rechts, ventral verläuft und vom vorderen Leberrand und vom zuletzt beschriebenen Leberrand fast vollkommen umschlossen wird. Das Duodenum biegt nun vom extremen latero-ventralen Winkel des rechten Hypochondriums nach dorsal und cranial um, wo die Dünndarmschlingen z. T. im rechten Brustkorb steil ansteigen und im linken (oben beschriebenen) Bruchsack sich etwas senken. Von da aus, wo ein 2 cm langes Meckel'sches Divertikel liegt, senken sie sich allmählich, um knapp oberhalb des Gallenblasenfundus ganz lateral in den Dickdarm zu münden. Histologisch ist der Dünndarm richtig aufgebaut. Die Appendix verläuft von der Valvula Bauhini nach cranial zu, dem linken oberen Leberlappenrand entlang. Die Appendix liegt somit in der rechten Pleurahöhle. Der Dickdarm verläuft zuerst dem unteren vorderen Leberrand entlang, senkt sich dann in den linken Unterbauch und nachdem er dünnwandig geworden ist, endet er blind, weit aufgetrieben. Der letzte Abschnitt ist an der vorderen Bauchwand mesenteriumähnlich befestigt. Der Darm ist mit grünlich gallertigem Meconium gefüllt.

Urogenitaltractus (Abb. 28): Unter dem Bauchfell liegen rechts und links von der Aorta zwei flache nierenförmig gelappte Organe: sie reichen nach oben etwas

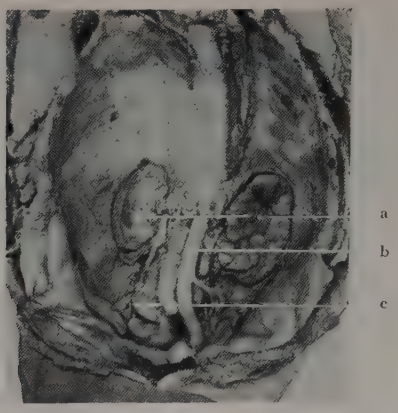

Abb. 28. Fall 10. Retroperitonealorgane.
(a = Nebennieren; b = Aorta abdominalis; c = cranial blind endigender Dickdarm).

über die Darmbeinschaufel hinauf. Ihrer Lage und Gefäßversorgung sowie dem histologischen Befund nach entsprechen sie den Nebennieren. Im Schnitt sind sie sehr blutreich. An ihrem medialen Rand, gerade neben der Aorta, liegen beiderseits kleine rundliche Körper, die von mehreren Blutgefäßen versorgt werden. Histologisch erscheinen sie als locker aufgebaute Organe, von einer zarten Kapsel umgeben mit z. T. ziemlich hellen, protoplasmareichen Zellen, die locker nebeneinander liegen und manchmal in kurzen Zügen angeordnet sind. Die Kerne erscheinen unterschiedlich groß mit reichem und feinem Chromatingerüst. Daneben finden sich dicht beisammenliegende Ganglienzellen sowie vereinzelte Lymphknötchen. Das Gewebe ist von zahlreichen feinen Gefäßen und Kapillaren durchzogen. Der topographischen Lage und dem histologischen Bau nach könnte es sich am ehesten um paraganglionäres Gewebe handeln. Links neben der rechten Nebenniere liegt die untere Hohlvene. In sie hinein mündet von rechts und links je eine Vene aus den Nebennieren. Sie setzt sich nach abwärts zu in zwei Ästen fort, die nach der Leistengegend verlaufen. Die Venen aus den Nebennieren sind durch Gefäße mit den der Bauchwand ventrolateral flach anliegenden Hoden und Nebenhoden verbunden, entsprechend dem Verlauf der Vasa spermatica. Die Hoden und Nebenhoden sind von Bauchfell überzogen und zeigen histologisch einen regelmäßigen, etwas primitiven Aufbau. Ductus deferens ist nicht vorhanden. Das Rete testis ist stark blutgefüllt, die Kapillaren erweitert. Nach dem Abgang der Arteria mesenterica inferior aus der Aorta teilt sich diese in zwei gleiche Gefäße. Das eine ist die linke Nabelarterie, das andere verläuft nach unten rechts. Dort teilt sich das Gefäß in einen rechten Ast, der quer oberhalb der Symphyse zur rechten Leistengegend verläuft und in einen linken Ast, der mit der linken Vene aus der unteren Hohlvene und einem Stiel aus dem linken Hoden in die linke Leistengegend eintritt. Das birnenförmige Gebilde in diesem Gebiet (siehe Zeichnung Abb. 22) ist histologisch von größtenteils lockerem Bindegewebe und vereinzelten quer gestreifen Muskelbündeln aufgebaut. Dazwischen verflechten sich zahlreiche verschieden weite Kapillaren, unterschiedlich mit Blut gefüllt. Es könnte sich vielleicht um eine mißgebildete Hodensackanlage handeln. Rechts neben der Aorta liegt ein blind endigendes, pralles, schlauchförmiges, mehr-

Abb. 29. Fall 10. Enddarm, Retroperitonealorgane und ausgeschältes „schwanzartiges" Gebilde.

(a = rechte Keimdrüse; b = Beginn des Sinus urogenitalis; c = Nebennieren; d = Aorta abdominalis; e = cranial blind endigender Dickdarm; f = linke Keimdrüse; g = rudimentäre Prostata).

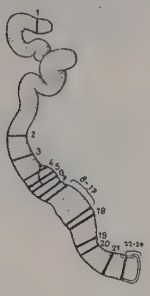

Abb. 30. Fall 10. Schema der Abbildung 31.

fach gewundenes Hohlorgan, das sich in das kleine Becken hinab verfolgen läßt. Es wird im Zusammenhang mit den Beckenorganen herausgenommen. Zur Herausnahme derselben wird die Aorta auf Brustwirbelhöhe durchtrennt; ebenso werden die Wirbelarterien durchtrennt. Die Hoden werden abgelöst, die Gefäße und Nerven am Beckenknochen abgetrennt, dann die Beckenorgane mit dem Periost gelöst. Das schwanzartige, subcoccygeale Gebilde wird aus der Haut ausgeschält, von der umgebenden Muskulatur befreit und mit den Beckenorganen durch das abgeplattete

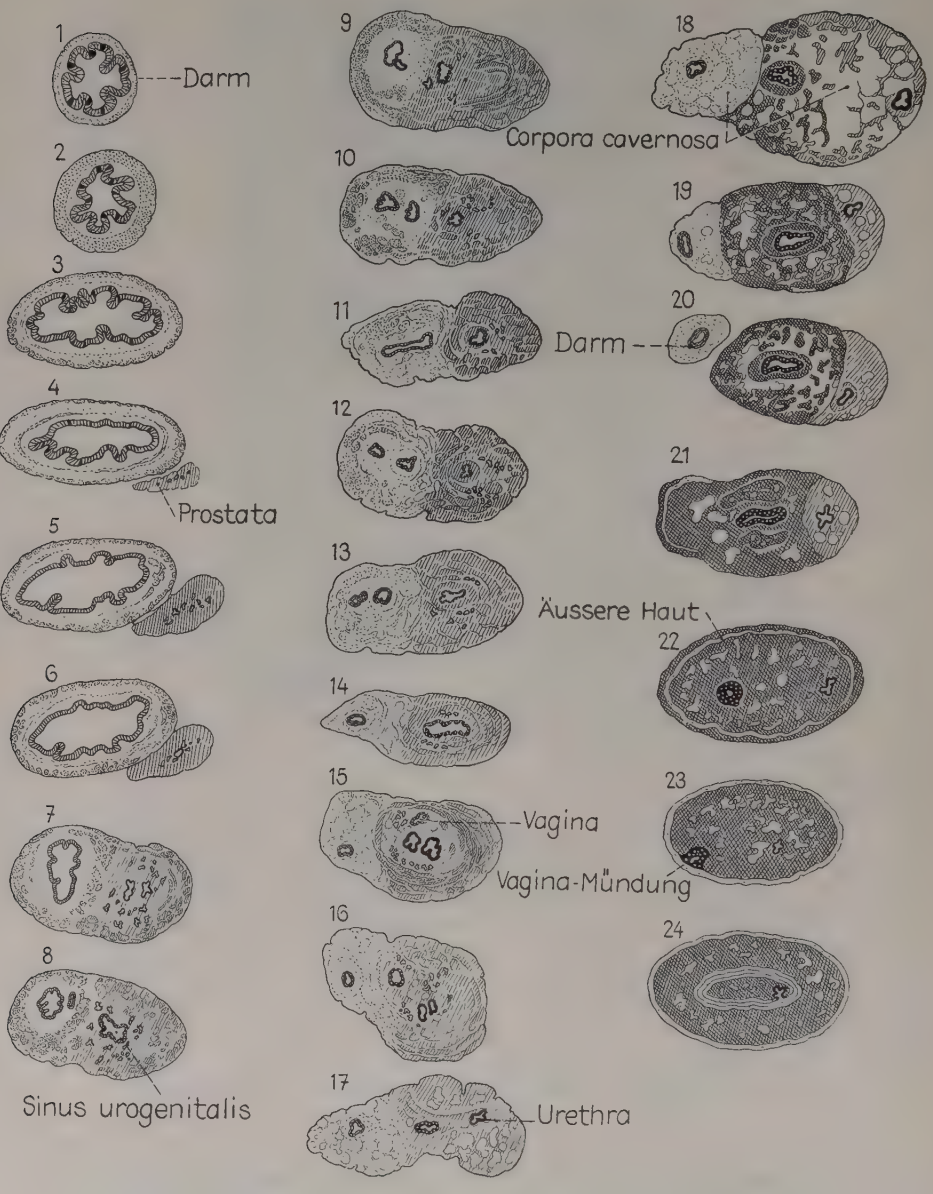

Abb. 31. Fall 10. Schematische Darstellung der Schnittserien durch Enddarm und Sinus urogenitalis.

enge Becken von innen herausgenommen. (Abb. 29.) Das so gewonnene Paket wird in lückenlosen Serienschnitten histologisch untersucht. (Abb. 30 und 31.) Dabei zeigt sich, daß das am weitesten cranial ragende schlauchförmige Hohlorgan Dickdarm darstellt. Im Wandaufbau ist die reiche und regelmäßige Anteilnahme der Längsmuskulatur auffallend. Das Lumen ist weit. In dasselbe ragen sternförmig einige Schleimhautfalten, welche von Zylinderepithel ausgekleidet sind, das zahlreiche Becherzellen zeigt. Beim Eintritt in das kleine Becken grenzt sich ventral, vorläufig vom Darm noch gut abgetrennt, eine rudimentäre Prostata an, deren Stützgewebe die Drüsenschläuche überwiegt. (Abb. 32.) Die Drüsenschläuche münden nach und nach in eine weitere Lichtung ein, welche cranial blind endigt und von Übergangsepithel ausgekleidet ist. Allmählich, immer nach caudal zu fortschreitend, wird die Abgrenzung zwischen Darmwandmuskulatur und Prostatamuskulatur undeutlicher und die Fasern verflechten sich immer mehr in ungeordneter Art und Weise. Die Darmlichtung wird enger und die Wandung breiter. Streckenweise ist sie geteilt. Ca. 4,5–5 cm vom „Schwanzende" entfernt, trennt sich die Urethra in zwei von einander unabhängige Gänge auf, den ventralen, von Übergangsepithel, den mittleren, von Plattenepithel und den dorsalen, ebenfalls nun auch von Plattenepithel ausgekleidet. (Abb. 33 und 34.) Der mittlere Gang ist von längs- und querverlaufenden Muskelbündeln umgeben. Seinem Bau und seiner Lage nach ist er am ehesten als rudimentärer Vaginalkanal aufzufassen.

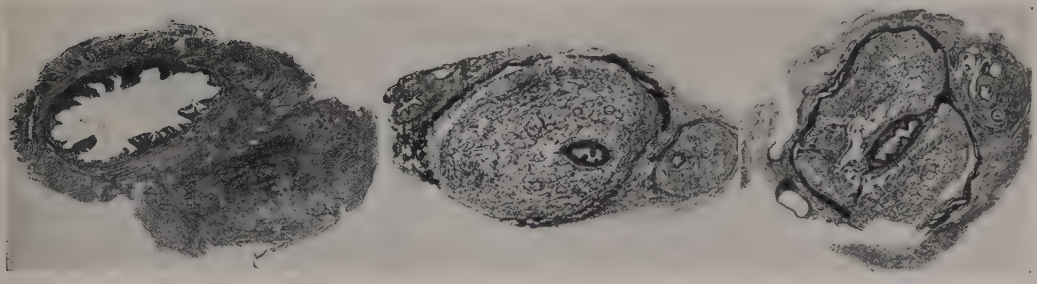

Abb. 32. *Abb. 33.* *Abb. 34.*

Abb. 32. Fall 10. Mikroaufnahme in Höhe des Schnittes Nr. 6, Vergrößerung 10 ×.
Abb. 33. Fall 10. Mikroaufnahme zwischen Schnitt 18 und 19. Vergrößerung 9 ×.
Abb. 34. Fall 10. Mikroaufnahme zwischen Schnitt 19 und 20. Vergrößerung 12 ×.

Diagnose: Männliche bipodale Symmelie. Starke Einengung des Beckens mit Fehlen des Sakrum vom 2. Sakralwirbel an. Verschmelzung der Hüftgelenkpfannen nach dorso-caudal. Mögliche Verschmelzung der Kernanlage des Os ilium mit dem Schambeinkern. Proximale Verschmelzung beider Os femoris. Aplasie der Patellae. Aplasie beider Fibulae. Mißbildung beider Tibiae. Ankylose der vom Kniegelenk nach caudal gelegenen Gelenke. Großer Calcaneuskern. Außen-

rotation beider Füße. Aplasie und Verschmelzung einzelner Muskeln der unteren Extremitäten (siehe Zeichnung Abb. 22 u. 23). Mißbildung der Zehen. Nach links konvexe Skoliose der Brustwirbelsäule. Verschmelzung der 7. und 8. rechten Rippe. Aplasie der 12. rechten Rippe. Beidseitige Klumphand mit radialem Strahldefekt.

Aplasie von Nieren, Ureteren, Harnblase, Samensträngen und Samenblasen. Fragliche linksseitige Hodensackanlage. Aplasie der rechten Arteria umbilicalis. Übergehen des cranial blind endenden Colon sigmoideum in ein langgezogenes, caudal von Corpora cavernosa umgebenes Rektum mit dorsal von einem Geschlechtshöcker gelegenem nach außen mündendem, hypoplastischem Anus. Nach cranial in eine rudimentäre Prostata blind endigender Sinus urogenitalis mit getrennter Mündung am caudalen Ende des zapfenförmigen Geschlechtshöckers in Form einer rudimentären Vagina und einer wohlgeformten Urethra.

Mesenterium commune mit Verlagerung von Dünndarmschlingen in die rechte Brusthöhle durch Defekt des rechten thorakalen Zwerchfallabschnittes und in eine linksseitige Zwerchfellhernie mit Verdrängung der Lungen und des Herzens. Verlagerung der Appendix in die rechtsseitige Brusthöhle. Meckel'sches Divertikel. Einschnürung des unteren Abschnittes des weit aufgetriebenen, blind endigenden Colon descendens mit vollständiger Kontinuitätsdurchtrennung. Abnorme Lappung der Leber.

Herzmißbildungen: Defekt der Kammerwand. Weit offenes Foramen ovale. Rechtsverlauf des Aortabogens und Einmündung des offenen Ductus Botalli in die Subclavia sinistra. Mangelhafte Entfaltung der Lungen, Zweilappung der rechten Lunge.

III. Epikrise.

Wegen der bunten Ineinander- und Wechselwirkung der schädigenden Agentien auf die Keimesentwicklung, insbesondere auf eine so ausgesprochene mosaikartige wie die des caudalen Körperendes (*Fischel*, *Töndury*[1, 8], *Werthemann*[1]) erscheint es notwendig, die fliessenden Übergänge von den verschiedenen einigermaßen morphologisch abgegrenzten Mißbildungsgruppen zu untersuchen und sie formal und causal-genetisch zu analysieren.

Bevor wir zur Besprechung der eigenen Fälle übergehen, sei uns gestattet, zuerst kurz den Wirkungsmodus verschiedener Noxen auf den Keim zu erläutern.

Nach Berücksichtigung der angegebenen Wirkungsweise der endogenen Noxen auf die Keimesentwicklung (*Grüneberg*) sieht *Grünwald*[1] die Wirkungsfolge der endo- und exogenen Faktoren folgendermaßen:

1. Hemmungs- und Exzeßbildung;
2. Falsche Musterentwicklung (Unter- und Überzähligkeit, Spalt- und Fusionsbildung, falsche Lagerung);
3. Abnorme qualitative Entwicklung;
4. Degeneration primär angelegter Teile;
5. Eingreifen unspezifischer Reaktionen gegenüber der schädigenden Noxe;
6. Elimination von Teilen.

Dazu ist zu bemerken (*Grünwald*[1]), daß die abnorme Haltung des Organismus gegenüber der einwirkenden Kraft auf eine kurze Zeit der Entwicklung beschränkt bleibt. Diese hinterläßt nur eine abnorme Unterlage, welche sich nach normalen Entwicklungsprinzipien weiter bilden kann. Später aber kann sich die Folge dieser Noxeneinwirkung in Form von Mißbildungen zeigen. In einigen Fällen können diese wieder durch regenerative Prozesse ausgeschaltet werden.

Mißbildungssyndrome traten auf, wenn der einwirkende Faktor mehr als eine Stelle betrifft oder wenn er einen Abschnitt schädigt, der durch seine Korrelation mit anderen Abschnitten diese in ihrer Entwicklung stört (*Grünwald*[1]). Die Beziehungen, die hiebei zwischen den verschiedenen Erscheinungsformen der teratologischen Syndrome bestehen könnten, sind die folgenden:

1. Genetische Mechanismen;
2. gleiche Empfindlichkeit der Teile;
3. Entwicklungsform, die verschiedene Abschnitte beeinflußt;
4. funktionelle Abhängigkeit;
5. mechanische Verbundenheit.

Diese Mechanismen schließen sich gegenseitig nicht aus. Man findet im Gegenteil nur wenige Beispiele, bei welchen nur einer wirksam ist. Einige dieser Mechanismen dienen zwar auch zur Sicherung der normalen Keimesentwicklung, sie können aber dennoch merklich das Ausmaß einer Mißbildungsform beeinflussen, wenn sie in einer falschen Richtung wirken (*Grünwald*[1]).

Unser *Fall 1* ist eine sirenoide Monopodie mit Bauchspalte. Die Morphologie dieser Mißbildung findet sich ausführlich in den Handbüchern von *Henke-Lubarsch* und *Schwalbe* dargestellt.

Wir wollen bei diesem Fall festhalten, daß ein linksseitiger, jedoch medial angenäherter Defekt und ein Ineinandergreifen von dorsalen bis ventralen Fehlbildungen vorliegen. Wie schon *Werthemann* [2] bei einem anderen Falle bemerkt hat, zeigt auch dieser *Fall 1*, daß keine scharfe Abgrenzung zwischen den Gruppen der ventralen Spaltbildungen, der Sirenen und Sirenoiden und der dorsalen Spaltbildungen des caudalen Körperendes bestehen. Dies ist heute nach den neuesten Untersuchungen von *Töndury* [2, 3] über die Entwicklung der gemeinsamen menschlichen Rumpfschwanzknospen, welche in ihrer charakteristischen Krümmung so nahe topographische Beziehungen von dorsalen Axenorganen, Schwanzdarm, Kloakenmembran und Bauchstiel erkennen läßt, wohl verständlich.

Zur Beleuchtung dieser ersten Feststellung seien einige Beispiele von Mißbildungssyndromen verschiedener Systeme, die aus einer gemeinsamen Anlage hervorgehen, erwähnt.

1. Fehlbildungen des Urogenitaltractus und der Lumbosacralwirbelsäule (*Castronovo*, *Nuvoli* und *Fano*, *Calef*, *Hippe* und *Häle*, *Nuvoli* u. a.), welche auf eine Mitbeteiligung der Urwirbel und der Ursegmentstiele zurückzuführen sind.

2. Fehlbildungen von Urogenitaltractus und Bauchdecken (*Kobayashi*, *Sternberg*, *Fröhlich*, *Ammon*, *Henderson*, *Parker*, *Guthrie*, *Platt*, *Osler*, *Stumme*, *Steinhard*, *Kristeller*, *Pels-Leusden* u. a.), welche durch eine Mitbeteiligung der Seitenplatten und Ursegmentstiele bedingt sind.

3. Die Fälle von *Stünzi-Züst* und die von ihr zitierten sowie unser *Fall 1*, welche als sirenoide Monopodien mit Bauchspalte angegeben sind und andere von ventral bis dorsal tiefgreifende, bilateral symmetrische Fehlbildungen.

Diese Mißbildungsgruppen zeigen, wie sehr eine Form wechselnd und fließend in eine andere übergehen kann. Wir können daher nicht mehr allein von der morphologischen Betrachtung aus zum Kern, zum Wesen der Mißbildungen des caudalen Körperendes gelangen.

Wenn wir die beiden Einteilungen von *Grünwald*[1] über die möglichen Wirkungsmechanismen und Korrelationen der Noxen betrachten, so ergibt sich ebenfalls, daß man bei der Beurteilung und Einwirkung der Mißbildungen das Hauptgewicht nicht auf ihre endgültige Form, sondern auf die Art und Weise sowie auf den Zeitpunkt

der schädigenden Einwirkung legen muß, um die Gesamtheit der Erscheinung richtig erfassen zu können. Die kritischen, ob schon formalgenetischen Betrachtungen von *Kermauner*[1], die hier angeknüpft werden können, finden damit ihre volle Bestätigung. Er sagt wörtlich in Bezug auf die Mißbildungen des Rumpfes aus, daß das Wesentliche der formalen Genese dahin zusammengefaßt werden kann,

„daß es sich um eine Störung der Wachstumsintensität (in erster Linie Hemmung, in zweiter Linie Ekzeß) und der Wachstumsrichtung im Gebiet der Membrana reuniens des 1. mesodermalen Blastems der Körperwandungen handelt. Das 2. wesentliche Moment ist die ausgesprochene segmentale, metamere Anordnung aller typischen Mißbildungen des Rumpfes". Weiter sagt er: „es kann aber die Metamerie keineswegs in dem Sinne ausgelegt werden, daß die Mißbildung erst entstanden ist, nachdem die Segmentierung des Körpers bereits ausgebildet war".

Dieser Ansicht schloß sich auch *Gg. B. Gruber*[1] an, der besonders die gestörte Wachstumsrichtung des mesodermalen Blastems hervorhebt, wie sie sich in der „bizarren Beckenneigung" seiner vier beschriebenen Mißbildungen zeigt. Dies zwingt die caudale Rumpfhälfte in ihrer Ganzheit für die Erklärung von Fehlbildungen zu berücksichtigen (*Gg. B. Gruber*[1]). *Reimann*, in Anlehnung an die Ausführungen von *Kermauner* und von *Tourneux*, sagt, wenn das Mesoderm der Kloakenmembran an Stellen schwindet, wo es normalerweise nicht schwinden sollte, es zu Spaltbildungen komme. Schwindet es dagegen an den Stellen nicht, wo es normalerweise schwinden sollte, so komme es zu Atresien. Um von vorneherein Mißverhältnisse auszuschalten, sei bemerkt, daß durch neuere Untersuchungen von *Politzer* ein Durchwachsen der Kloakenmembran mit Bindegewebe nur in einem ganz frühen Stadium, vor der Aufteilung der Kloake, möglich wäre. Solch ein Durchwachsen würde auf alle Fälle keine Rolle für die Entstehung der Anusatresie spielen.

Aus den Darlegungen von *Töndury*, *Grünwald*[1], *Kermauner*[1], *Gg. B. Gruber*[1], *Reimann*, ziehen wir folgende Schlüsse hinsichtlich der Voraussetzungen für die Entstehung der Mißbildungen des caudalen Körperendes:

1. Die gegenseitige Abhängigkeit des Anlagematerials ist von Bedeutung; 2. Das Mesoderm spielt im Gestaltungsvorgang eine maßgebliche Rolle; 3. Art und Zeitpunkt sowie auch die Richtung der Einwirkung der schädlichen Noxen auf die Keimesentwicklung sind wichtig.

Mit Rücksicht auf diese drei Faktoren, im Lichte der experimentellen Ergebnisse, glauben wir, annehmen zu dürfen, daß *die sireni-*

formen und sirenoiden Mißbildungen, welche von *Feller* und *Sternberg*[1], *Gg. B. Gruber* [2, 3] sowie *Töndury* [2, 3] in ihrer Gesetzmäßigkeit erkannt worden sind, *die centralen und einzigen medial symmetrisch bilateralen Mißbildungsformen des caudalen Körperendes* darstellen. Treten sie nicht in typischer morphologischer Form auf, so sollte ihnen ein vervollständigendes Prädikat beigefügt werden.

Von Anfang an wollen wir festhalten, daß die früher von *Feller* und *Sternberg*[2] aufgestellte Behauptung, bei den Sirenen müsse ein Nabelgefäß fehlen, sich als irrig erwiesen hat. *Rainer* und *Fraedrich* haben dies bestätigt, wobei der letztere dazu bemerkte, daß der Bauchstiel zwar bis zu einem gewissen Grade in der Mißbildungsform inbegriffen sein kann, aber nicht inbegriffen sein muß.

Unser Versuch, die Mißbildungen des caudalen Körperendes neu zu gruppieren, der auf unserer Beurteilung der Zusammenfassung von *Gg. B. Gruber* [2] und auf den Untersuchungsergebnissen unserer 10 Fälle fußt, erweist sich bei näherem Zusehen als eine erweiterte Interpretation der folgenden von *Feller* und *Sternberg* 1935 aufgestellten These:

„Als Sirenen werden nach unserer Namensgebung alle median gelegenen, bilateral symmetrischen Defekte des hinteren Körperendes bezeichnet." Weiter sagen sie: „Unserer Ansicht nach ist die formale Genese der verschiedenen Formen von Sirenen nur dadurch zu erklären, daß nicht nur die Ausdehnung des nicht segmental begrenzten Defektes, sondern auch seine Lage und Form wechseln."

Vorerst sei versucht, den Zusammenhang zwischen ventralen Spaltbildungen und Sirenen zu beleuchten.

Schon 1921 dachte *Anders*, daß Kloakenmißbildungen und Sirenen eine gemeinschaftliche Gruppe von Mißbildungen darstellen. Beide zeigen nämlich charakteristische Entwicklungsstörungen der caudalen Körperhälfte. Weiterhin sagt der Autor, daß zwischen beiden nur graduelle Unterschiede bestehen. *Klaften* und *Politzer* zeigten bei ihrer beschriebenen Mißbildung, daß sie als geringster Grad einer Sirenenfehlbildung aufgefaßt werden könne, wobei die sirenoide Komponente in einem verminderten Wachstum des Septum uro-rectale ihren Ausdruck fände. *Gg. B. Gruber*[2] sagt:

„Überblickt man eine größere Reihe von Vorkommnissen schwerer Entwicklungsstörungen am caudalen Rumpfende, die sich als Spaltblase oder als Kloakenbildung mit Symphysenkluft oder als Ektopie des Harnbehälters kund tun können, dann wird man durch die große Möglichkeit der Variation solcher Mißbildungen überrascht. Jedoch betrifft die Abwechslung immer nur graduelle Unterschiede, vielleicht durch geringe Verschiebung der zeitlichen Befristung bedingte Entwicklungsabarten."

Aus diesen wenigen Beispielen (weitere sind in den Handbüchern von *Henke-Lubarsch* und *Schwalbe* zu finden) geht hervor, daß, wenn zu den Sirenoiden die Kloakenmißbildungen zu rechnen sind – und sie gehören ja zu den typischen sirenoiden Fehlbildungen – der Übergang zu den Blasen-Darmspalten und zu den Bauch-Blasenspalten nur ein gradueller und kein wesentlicher ist. *Clausen* bezieht die Genese der ersteren auf eine Entwicklungsstörung der Kloakenmembran, die der letzteren als eine Hemmungsmißbildung der Kloakenunterteilung. Was die Bauchspalten anbetrifft, so verweisen wir auf die Arbeiten von *Kermauner*[1], *Gg. B. Gruber*[2], *Clausen* und *Grünwald*[2].

Unseren Ausführungen wollen wir allerdings nur theoretischen Wert beimessen, da uns keine entsprechenden experimentellen Ergebnisse bekannt sind. Ausgehend von der normalen Embryologie kann angenommen werden, daß Wachstumshemmungen der Bauchdecken auf Störungen bei der Differenzierung der Seitenplatten zurückzuführen sind (*Werthemann*[1]).

Je nach Lage und Ausdehnung des Defektes des caudalen Körperendes unterscheiden *Feller* und *Sternberg*[4] verschiedene Gruppen:

1. Reine Sirenenmißbildungen. Der „Defekt" erfaßt die dorsal wie die ventral gelegenen Organanlagen. Durch Verschmelzung der beiden Extremitätenanlagen entsteht eine wirkliche unpaare untere Extremität;

2. Die Anchipoden mit rein dorsalen „Defekten". Die Stellungsanomalie der Beine wird auf die durch Fehlbildung des caudalen Abschnittes der Wirbelsäule bedingte Beckenform zurückgeführt;

3. Sirenoide Mißbildungen mit rein ventralen „Defekten", beschränkt auf die Kloake und auf ihre Abkömmlinge.

Feller und *Sternberg*[3] interpretieren – ganz im Sinne der Benennung von *Gg. B. Gruber*[2] – die Störungen am caudalen Körperende nicht als „Defekte", sondern als Folgeerscheinung einer primären Bildungsunfähigkeit des praesumptiven Anlagematerials. Diese Ansicht deckt sich mit den experimentellen Ergebnissen, die *Et. Wolff* an Hühnerkeimen durch Röntgenbestrahlung erzielte (*Töndury* [1, 4]). Die Möglichkeit einer sekundären Rückbildung im Sinne der Beobachtungen an der Hausmaus (*Dunn*) möchte *Töndury* [1, 5] wenigstens für die anchipodalen Mißbildungen nicht ausschließen. Daß kein Wesensunterschied zwischen Anchipoden und Sirenen besteht, wurde aus den Versuchen von *Et. Wolff* klar. Eine zusammenfassende Be-

stätigung dieser Annahme findet sich bei *Grünwald*[1]. Er hält es für möglich, daß primär nur ein „Schlüsselorgan" eine Schädigung erleide und daß die anderen Teile erst sekundär durch ihre entwicklungsmäßige Beziehung zum „Schlüsselorgan" mit-einbezogen würden. Dies schließt nicht aus, daß in anderen Fällen die Degeneration von ursprünglich normal angelegten Abschnitten infolge erblicher Defizienz eine große Rolle spiele.

Aus diesen formal- und causal-genetischen Betrachtungen sehen wir, daß man es bei den Sirenen nicht mit eigentlichen Defekten zu tun hat, sondern mit einer Bildungsunfähigkeit des praesumptiven Anlagematerials.

Als solche glaube ich nun auch die Spaltbildung auffassen zu können. Diese wäre eine falsche Musterentwicklung im Sinne *Grünwald*[1].

Erweist sich diese Annahme als richtig, was durch Experimente bestätigt werden sollte, können auch alle bilateral symmetrisch medialen – oder asymmetrisch, jedoch medial angenäherten Fehlbildungen des ventralen Abschnittes des caudalen Körperendes, gleich welche Form und Ausdehnung sie besitzen, in die 3. Kategorie von *Feller* und *Sternberg* eingeordnet werden, so weit mit Sicherheit eine Mitbeteiligung der dorsalen Abschnitte ausgeschlossen worden ist.

Nachdem wir in den *Fällen 2*, *3* und *4* keine Abnormitäten der dorsalen Abschnitte, hingegen Störungen in der Entwicklung des Urogenital-Tractus feststellen konnten, glauben wir, sie zur Kategorie der sirenoiden Fehlbildungen mit rein ventralem Defekt rechnen zu dürfen.

Ein- und doppelseitige Nieren- und Ureterenaplasien mit begleitenden Mißbildungen der Geschlechtsorgane wurden schon häufig und eingehend beschrieben (Zusammenfassung von *Gg. B. Gruber*[2]). Es ist bekannt, daß sie sehr oft und wie man sagen könnte, in typischer Art und Weise bei den Sirenen und auch bei Acardiern vorkommen. Unseres Wissens wurde aber nie versucht, typische Fehlbildungen nur des Urogenitaltractus in das System der Sirenoiden einzuordnen. Wohl bestehen unzählige Klassifizierungsversuche solcher Fehlbildungen – eine umfassende ist z. B. die von *A. Giordano*[2] –, doch haben sie hier nur einen morphologischen und statistischen Wert. Wenn man in Anlehnung an die Sirenoiden auf „des Pudels Kern" dieser Fehlbildungen gelangen will, so muß eine Gesetzmäßigkeit im Sinne jener vorliegen, die den Angriffspunkt der Schädigung wenigstens bis zum Anlageort der Vor-, Ur- und Nachnieren, der Ursegmentstiele oder

des Nephrotoms erkennen läßt. Die gesetzmäßigen, von *Et. Wolff* durch genau dosierte und lokalisierte Röntgenbestrahlung an Hühnerkeimen erzeugten Sirenenmißbildungen geben uns einen ersten Anhaltspunkt dafür. Histologisch konnte festgestellt werden, daß neben Störungen der Myotome, des Neuralrohres, der Chorda, der Extremitätenknospe, das Kloakenlumen fehlte.

„Die beiden Wolff'schen Körper sind vorne normal gebaut und getrennt, nach hinten zu vereinigen sie sich zu einem unpaaren Körper." In späteren Stadien nähern sich beide Urnieren „im Bereich der Lendengegend einander und verschmelzen zu einem unpaaren Körper. Die Wolff'schen Gänge ihrerseits sind mächtig erweitert, vereinigen sich ebenfalls caudalwärts und enden blind" (*Töndury*[1]).

Die Versuche von *Grünwald* [3, 4] an Hühnerembryonen werfen ebenfalls ein erfreuliches Licht auf diese Frage. Der Autor konnte nachweisen, daß das metanephrogene Gewebe zu seiner normalen Weiterentwicklung das Vorhandensein der Nachnierenknospe benötigt. Er zeigte weiter, daß sich die Keimdrüsen auch bei Fehlen der benachbarten Teile des Urogenitalsystems normal entwickeln und daß der Müller'sche Gang in seiner Frühentwicklung vom Wolff'schen Gang abhängig ist. Auf die Mitteilung von *Runner*, welcher auf Grund von Versuchen an Albinoratten annimmt, die Regression der Tubuli des Mesonephros sei durch exogene Faktoren bedingt, können wir nicht eingehen. Weiter zeigte *Grünwald* [3, 4], daß beim Manne Nierenmangel mit Fehlen des Ductus deferens und eines Teiles des Nebenhodens bei normalen Hoden vergesellschaftet sind; beim Weibe Nierenmangel mit Fehlen des caudalen Teiles der Tube und der betreffenden Hälfte des Uterus bei normalen Ovarien in Verbindung stehen.

Vergleicht man die experimentellen Ergebnisse von *Grünwald* [3, 4] mit unseren Fällen *2 und 1* (linke Seite), so ist deren Übereinstimmung offensichtlich.

Grünwald [3, 4] konnte weiter beweisen, daß bei Hühnerembryonen der Wolff'sche Gang caudal vollständig fehlt oder unterbrochen ist, je nach dem, ob sein wachsendes Ende bzw. eine Stelle etwas cranial davon elektrolytisch zerstört wurde.

Allerdings zeigen unsere *Fälle 3 und 4*, daß beim Menschen Fehlbildungen vorkommen, die sich nicht ohne weiteres mit Hilfe der experimentellen Ergebnisse von *Grünwald* [3, 4] erklären lassen. Es müssen wohl noch weitere „Detailmechanismen" aufgeklärt werden (siehe Wirkungsweise der Noxen von *Grünwald*[1]), bevor man eine befriedigende Erklärung für die Buntheit der Mißbildungserscheinungen dieser Organgruppe und für ihre entwicklungsmechanische Verbundenheit mit benachbarten Systemen finden wird. Zur Illustrierung dieser Annahme verweisen wir

auf die verschiedenen anatomischen Einzelheiten unserer Fälle 3 und 4, wie Zystennieren (*Gg. B. Gruber*[2]), dystopische Nieren (*Grünwald*[1]), Gefäßanomalien der Nieren (*Pagel, Giordano*[2]), Verhalten der Hoden bei Mangel des Vas deferens (*Priesel*[3, 4]) und auf die aus der Literatur zuletzt bekannt gewordenen – leider oft nicht gründlich genug untersuchten – Fälle von *Meade* (kongenitale Aplasie der rechten Niere mit zystischer Vorwölbung des caudalen Ureterendes), *Way* und *Popper* (Verdoppelung der rechten Niere und des Ureters bei Fehlen der linken, Mündung des einen Ureters in die Samenblase und Mißbildung desselben), *Arenas* und *Blanchard* (Aplasie der rechten Niere, doppelter Pyeloureter rechts, Verdoppelung von Uterus und Vagina), *Helenreich* (Spina bifida, Verschmelzungsnebennieren, Zwerchfellücke, Aplasie der Nieren und Hyperplasie der Ovarien) u. a. m.

Der Befund an der Vagina von *Fall 2* gibt die Möglichkeit, auf die grundlegenden Untersuchungen von *Vilas* hinzuweisen. Er „konnte erstmalig den einwandfreien Beweis erbringen, daß die Vagina durch eine – ursprünglich paarige – Epithelwucherung der dorsalen Wand des Sinus urogenitalis in der Gegend des Müller'schen Hügels angelegt wird. Diese Epithelanlage nimmt an Größe und Länge zu und schiebt die vereinigten Müller'schen Gänge cranialwärts empor. Die ursprüngliche solide Vaginalplatte erhält späterhin eine centrale Lichtung und wandelt sich so in den Epithelschlauch der Vagina um. Die Grenze zwischen den von der Vaginalplatte und den von den vereinigten Müller'schen Gängen gebildeten Teilen des Genitalschlauches wird in den verschiedenen Arbeiten verschieden angegeben" (nach *Klaften* und *Politzer*).

Zu Beginn der Besprechung der causalen Genese dieser Fälle sei aus prinzipiellen Erwägungen Folgendes festgehalten: Während früher bei den causal-genetischen Untersuchungen der menschlichen Fehlbildungen die exogenen Faktoren (besonders die intrauterine Beeinträchtigung der Frucht) von den Autoren in den Vordergrund gestellt wurden, so neigte man in den letzten Jahrzehnten, dank auch der glänzenden erbbiologischen und experimentellen Untersuchungen dieser Zeit im allgemeinen dazu, die Causalgenese vornehmlich genverbunden sehen zu wollen. Nachdem nun aber inzwischen die Untersuchungen von *Büchner* (B. erzeugte Phaenokopien von Zyklopen durch Beeinträchtigung der Sauerstoffzufuhr an Tritonenkeimen) bekannt geworden sind, so empfiehlt sich, bei der Beurteilung der Causalgenese einer jeden Fehlbildung besondere Vorsicht walten zu lassen. Es ist nicht ausgeschlossen, daß der jüngste menschliche Keim in seiner Sauerstoffversorgung durch mangelhafte Nidation des Eies oder durch sekundäre Störungen wie Blutungen im Beginn der Schwangerschaft (*Büchner*) beeinträchtigt oder durch akute Infektionskrankheiten, wie Rubeolen, Toxoplasmen (*Werthemann*[3]), Hypovitaminosen, chemische Schädigungen, Röntgenbestrahlungen der Mutter (*Schultheiss-Linder*) direkt geschädigt werden kann. In diesem Zusammenhang wollen wir doch mit *Töndury*[4] einig gehen, daß für

die Entstehung typischer Fehlbildungen rein mechanische Störungen des Eies bei der Implantation nicht in Betracht zu ziehen sind. So bleibt, wenn keine eindeutigen Beweise in der Ascendenz oder Descendens vorliegen, die Frage nach der causalen Genese z. B. in unserem *Falle 6* durchaus offen.

Auf Grund der Krankengeschichte dieses Falles läßt sich die Möglichkeit einer exogenen Ursache annehmen; auf Grund der Fälle aus der Literatur (*Madisson*), diejenige einer endogenen. Beweisen läßt sich weder die eine noch die andere.

Zum Schluß der Betrachtung der *Fälle 2, 3 und 4* sei bemerkt, daß, obwohl das Anlagematerial der mißgebildeten Organsysteme an dem dorsalen und z. T. sogar thorakalen Körperwandabschnitt liegt, diese Fälle wahrscheinlich doch als ventrale sirenoide Fehlbildungen zu betrachten sind, da keine Störungen der Wirbelsäule vorliegen. Dieses Merkmal ist von *Feller* und *Sternberg*[3] als Grundmerkmal dieser Mißbildungen erkannt worden. Die ursprüngliche hohe thorakale Lage von Vor- und Urniere stört uns nicht wesentlich, da die engen Beziehungen der Entwicklung vom Wolff'schen und Müller'schen Gang und von der Kloake wenigstens größtenteils erkannt worden sind (*Grünwald*[3]). Weiterhin läßt die morphologische Asymmetrie der Fälle 3 und 4 doch erkennen, daß der „Defekt" medial angenähert ist.

Die teratogenetische Terminationsperiode der sirenoiden Fehlbildungen mit rein ventralem Defekt muß, je nach Ausdehnung desselben, in verschiedenen Zeitpunkten liegen. Für die Bauchblasenspalten ist sie sehr früh (zur Zeit der Beziehung zwischen Kloakenmembran und Allantois – *Sternberg H.*), für die Blasendarmspalte etwas später zu setzen (*Sternberg* und *Politzer*); für Mißbildungen der Abkömmlinge der Wolff- und Müller'schen Gänge nach den Untersuchungen von *Grünwald*[3] liegt sie wahrscheinlich früher als bisher angenommen (d. h. früher als in der 4. Schwangerschaftswoche für Uretermißbildungen (*Chwalla*) und früher als im 2.–3. Monat für Tuben- und Uterusmißbildungen).

Eingangs hatten wir Gelegenheit, die Rolle des Mesoderms und die wechselnde Wirkungsweise (Richtungsänderung) der Noxen auf den Keim in Anlehnung an die Betrachtungen von *Kermauner*[1], *Gg. B. Gruber*[1], *Reimann* über die Exzeßbildungen, welche, wie *Grünwald*[1] feststellte, qualitativ oder quantitativ sein können, zu erwähnen.

Da der *Fall 5* keine Fehlbildungen der Wirbelsäule, dagegen medial bilateral symmetrische Defekte und Exzesse aufweist, glauben

wir in Anlehnung an die vorherigen Betrachtungen, ihn ebenfalls als Sirenoide mit ventralen Defekt- und Exzeßbildungen ansehen zu dürfen. Solche Fehlbildungen sind in kaum mehr übersichtlicher Menge und Varietät, sei es als solche, sei es im Zusammenhang mit anderen Fehlbildungen des caudalen Körperendes beschrieben worden (s. *Schwalbe* und *Henke-Lubarsch*). Es finden sich fast ebenso viele mehr oder weniger wahrscheinliche Erklärungsversuche dafür. Der am häufigsten wiederkehrende und im Rahmen der Reaktionswechselwirkung zwischen Keim und einwirkender Noxe (*Grünwald*[1]) wohl am besten passende, ist der von *Kermauner*[2]. Dieser Autor faßt die Megacystis und –ureter als kongenitale mesodermale Exzeßbildung auf. Durch die vergleichende Betrachtung von Literaturfällen konnte *Kermauner* im allgemeinen die primäre Bedeutung von Stenosen oder Atresien der ableitenden Harnwege für die Entstehung von Megacystis und –ureter verneinen, da Fälle bekannt sind mit Stenosen oder Atresien ohne Erweiterung der darüber liegenden Abschnitte der Harnwege, sowie Fälle ohne Stenose und Atresien der abführenden Wege mit Erweiterung und Hyperplasien der cranial liegenden Abschnitte. Daraus können wir entnehmen, daß solche Kombinationen gleichzeitig auftreten können, aber nicht von einander abhängig sein müssen. Rein funktionelle (*J.* und *W. Israel*, *Lehmann*), nervöse (*Treite*, *Lichtenberg*) oder hormonale (*Treite*, *Pässler*) Ursachen können im späteren Lebensalter von Bedeutung sein, scheinen aber bei Neugeborenen oder Frühgeburten (*Grünwald*[1]), bei welchen eine mögliche Urinstauung durch Verschluß der unteren Harnwege sehr wahrscheinlich auch gar nicht primär in Frage kommt (*Bickenbach*) eine unbedeutende Rolle zu spielen.

Causal-genetisch konnte bis vor kurzem nichts Sicheres ausgesagt werden. *Mackay* veröffentlichte aber 1945 den Stammbaum einer Familie, in welcher von 7 Kindern 3 mit Megaloureteren (2 davon doppelseitig) und zwei mit kongenitalen Nierensarkomen geboren wurden. Der Großvater väterlicherseits starb an Pyonephritis calculosa bei wahrscheinlicher kongenitaler Hydronephrosis. Die Familie ist weiterhin Carcinom-belastet.

Die Vermutung von *Kermauner*[2] findet damit ihre Bestätigung und läßt solche Fehlbildungen als typische Systemmißbildungen erscheinen. Seine Beobachtungen über die nicht seltene Verbindung von Harnleiterveränderungen und Zystennieren gewinnt nach den Versuchen von *Grünwald* [3, 4] an Bedeutung.

Unser *Fall 5* weist neben den Exzeßbildungen der Blase und Ureteren auch Defekte der Prostata, der Samenblasen und des Vas deferens auf. Im Sinne der vorherigen und der allgemeinen Betrachtungen scheinen uns diese Befunde nicht einer weiteren Besprechung zu bedürfen, da sie in der Literatur mit allen möglichen anderen Fehlbildungen des unteren Körperendes (mit Defekten und Exzessen) beschrieben worden sind (*Kermauner*[2], *Henke-Lubarsch*, *Schwalbe*).

Causal-genetisch lassen die formal nicht syngenetischen Fehlbildungen, wie die Klumpfüße, deren Erbbedingtheit anzunehmen ist (*Werthemann*[4], *Studer*, *Scherb*) und das Mesenterium commune (*Töndury*[6]) – wobei die Frage einer mechanischen Komponente in diesem Falle offen bleibe – wohl auf eine wahrscheinliche Genbedingtheit dieses Falles schließen, obwohl die Familienanamnese stumm ist.

Als Beispiel für eine quantitative und qualitative typische System-Exzeßfehlbildung glauben wir den *Fall 6* interpretieren zu dürfen. Das Hauptinteresse dieses Falles scheint mir auf der klinischen Seite zu liegen, da solche Beobachtungen auch bei Kindern vorkommen. Causal-genetisch sind die Beobachtungen von *Ritter* und *Friesell* von familiärem Auftreten von Doppelureter in 5 Familien erwähnenswert, da sie die Genbedingtheit solcher Systemerkrankungen weiter beleuchten.

Die *Fälle 7, 8 und 9* gehören zu den Anchipoden. Die deutliche Hypoplasie des linken Beines des Falles 9 läßt an die Tendenz dieser Mißbildungsform zur sirenoiden Monopodie denken. Die Gruppe der Anchipoden wurde von *Feller* und *Sternberg* [3, 4] eng umschlossen (siehe S. 405) und ihre Annahme, daß auch reine Fälle von Anus- und Rektumatresie hierher gehören, wurde zuerst von *Töndury* [1, 2, 3] casuistisch bestätigt. Wir möchten den Wert der Erkenntnis dieser Autoren über die formale und causale Genese der Anchipoden besonders erwähnen. Es ist nämlich im Gegensatz dazu auffallend, daß in Veröffentlichungen, wie derjenigen von *Ladd* und *Gross* (1934) mit 162 Fällen von Anus- oder Rektumfehlbildungen, von *Madison Lee* (1944) mit 16 Fällen und von *Camporota* (1944) mit einem Fall gar kein Hinweis auf die Anchipoden zu finden ist. Die Fehlbildungen an den Weichteilen werden in diesen Publikationen eingehend besprochen und es wird versucht, sie nach morphologischen Gesichtspunkten zu ordnen, wie dies *Stieda* 1903 unternommen hat. Wirbelsäulenfehlbildungen werden angegeben, insbesondere eine Spina bifida, aber nicht präzisiert.

Dagegen scheinen die konkomittierenden Mißbildungen von Interesse zu sein. Es wurden gefunden: Herzmißbildungen, (8 ×), Ap-

lasie der Metatarsalia (4 ×), Doppeldaumen (2 ×), Palato- und Gnatho-Schisis, Duodenal-Oesophagus-Colon-Atresie, Mesenterialanomalien, Meningocele (*Ladd* und *Gross*), Ohrmißbildungen (2 ×), Umbilicalhernien, Mißbildungen der Rippen (*Madison Lee*), Klumpfuß, Hydrocephalus (*Camporota*). Unsere Fälle zeigen ähnliche Vorkommnisse, Palato-Schisis, Ohrmißbildungen, Klumpfüße, Mesenterium commune, Rippenfehlbildungen, unvollständige Lungenlappung, Klumphand mit radialem Strahldefekt, Herzmißbildungen und andere mehr.

Die Multiplizität dieser Fehlbildungen, die causal wohl nicht aber formal-genetisch zusammenhängen, läßt in solchen Fällen, wie schon *Töndury* [1, 4, 5, 7] bemerkte, annehmen, daß die Störung eine übergeordnete, eine genbedingte, sein kann. Eine Erklärung dazu findet sich in den Versuchen von *Hadorn* [1, 8] über die Pleiotropie und Polyphaenie der Gene und in der zusammenfassenden Arbeit von *Werthemann*[1].

Die Fälle von Anus- und Rektumatresien haben bei verschiedenen Autoren das klinische Interesse erweckt. Da die Kinder von *Fall 7 und 8* drei bzw. fünf Wochen lebten, ist es angebracht, einige klinische Betrachtungen anzubringen. *Ehrenpreis* gibt eine röntgenologische Methode zur Darstellung von Analatresien an. Nach *Lieburt* kommt eine solche Fehlbildung bei 1 : 10 000, nach *Rhodes*, *Ladd* und *Gross* bei 1 : 5000 Neugeborenen vor. *Lieburt* hat gute therapeutische Erfolge mit einer stufenweisen operativen Therapie erzielt. Nach *Ladd* und *Gross* beträgt die Mortalität der Operierten 26 %.

Als letzten *Fall 10* haben wir eine männliche bipodale Symmelie beschrieben, die ihre formal- und causalgenetische Erklärung in den vorausgegangenen Betrachtungen findet. Auf die Einzelheiten dieses Falles einzugehen, würde uns über den Rahmen dieser Arbeit hinausführen.

Auf die Frage der teratogenetischen Terminationsperiode der *Fälle 7–10* möchten wir mit *Töndury*[1] bemerken: „Wir können vorläufig nur das Eine mit ziemlicher Sicherheit sagen: die teratogenetische Terminationsperiode muß für die Entwicklung echter Sirenen in einem sehr frühzeitigen Stadium gesucht werden, in einer Phase zwar, in welcher das Anlagematerial für die späteren Achsenorgane des hinteren Körperendes bereits determiniert ist, die Organe selbst aber morphologisch noch nicht in Erscheinung getreten sind. Für die anchipodalen Fehlbildungen kann die Grenzfrist in einem bedeutend späteren Stadium der Entwicklung liegen".

IV. Zusammenfassung.

Es wurden 10 Fälle von Mißbildungen des caudalen Körperendes morphologisch eingehend untersucht und beschrieben. Durch die epikritischen Betrachtungen gelangen wir zur Auffassung, daß alle bilateral symmetrisch medialen – oder medial „angenäherten" – Fehlbildungen des caudalen Körperendes zu den sog. Sirenen oder sirenoiden Fehlbildungen zu rechnen sind. Es wurde unseres Wissens erstmals versucht, rein ventrale Defekt- und Exzeßbildungen (mit Einbeziehung der ventralen Spaltbildungen) in diesem Sinne zu beleuchten. Causal-genetisch bleibt die Frage der exogenen oder endogenen Keimschädigung offener als bis anhin. Die teratogenetische Terminationsperiode liegt je nach Ausdehnung des Defektes in verschiedenen Zeitpunkten; im allgemeinen früher als bisher angenommen wurde.

Summary.

The morphology of ten cases of deformities at the caudal end of the body has been examined and described. The author makes an epicritic analysis and he concludes that all bilateral symmetrical medial-or nearly medial-deformities of the caudal end of the body may be considered as socalled Sirens or Sironoids. An attempt was made for the first time as far as we know to elucidate the ventral defects and the proliferations (including ventral fissures) from the point of view which is given above. The question about the causes and the origin of both exogen and endogen germinal deficiencies can not yet be answered. The "teratological period of termination" refers to different periods according to the extent of the defect. Generally the period is at an earlier time, than it was accepted before.

Résumé.

Etude morphologique de 10 malformations de l'extrémité caudale du corps. Les considérations critiques établies par cette étude permettent à l'auteur d'admettre que toutes les malformations bilatérales symmétriques médianes – ou approximativement médianes – concernant l'extrémité caudale du corps, sont à ranger parmi les sirènes ou les malformations sirénoïdes. Il explique de cette façon également les absences et les excès de développement de la face ventrale du corps, les fentes ventrales inclusivement; cet essai semble être le premier de cet ordre dans la littérature. La question des facteurs exogènes ou endogènes exerçant une action pathologique sur

l'oeuf en voie de développement reste tout aussi ouverte que jusqu'ici. L'epoque d'apparition des malformations dont il est question ici peut être variable selon l'extension des anomalies de développement; d'une façon générale elle semble être plus précoce qu'on ne l'admettait jusqu'à maintenant.

LITERATURVERZEICHNIS

v. Ammon, F. A.: cit. nach *E. G. Stumme*, Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 548, 1903. – *Anders, H. E.:* Virchow's Arch. *229*, 531, 1921. – *Arenas, N.* u. *O. Blanchard:* Bul. Soc. Obst. y Gyn. Buenos Aires *25/1*, 17, 1946. – *Bickenbach, W.:* Anatomie und Physiologie des Foetus in Biol. und Path. des Weibes von *Seitz* und *Amreich*, Berlin und Wien, 7, 204, 1943. – *Büchner, F.:* Klin. Wschr. *26*, 38, 1948. – *Calef, C.:* Quad. radiol. *4*, 165, 1933. – *Camporota, F.:* Boll. Soc. med.-chir. Pavia *57*, 1, 1944. – *Castronovo, E.:* Riv. radiol. e fis. med. *5*, 200, 1931. – *Chwalla, R.:* Z. Anat. u. Entwicklungsgesch. *83*, 615, 1927. – *Clausen, R.:* Bauch-Blasen-Darm-Genitalspalte mit Myelocystocele, Med. Inaug. Diss. Zürich, 1943. – *Dunn, L. C.:* Harvey Lectures *35*, 135, 1940. – *Ehrenpreis, Th.:* Nordisk Medicin *25*, 72, 1945. – *Feller, A.* u. *H. Sternberg:* Z. Anat. u. Entwicklungsgesch. *108*, 283, 1938. Dieselben: Frankf. Z. Path. *47*, 97, 1935. – Dieselben: Virchow's Arch. *280*, 649, 1931. – *Fischel, A.:* Lehrbuch der Entwicklung des Menschen, Verlag Springer, Wien und Berlin 1929. – *Frädrich, G.:* Virchow's Arch. *297*, 485, 1936. – *Fröhlich:* cit. nach *E. G. Stumme*, Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 538, 1903. – *Frisell, E.:* Acta paed. *29*, 418, 1941/42. – *Giordano, A.:* Le disencefalie. Laterza Ed. Bari 1939. – Ders.: Arch. ital. urol. *13*, 209, 1936. – *Gruber, Gg. B.:* Arch. f. Gyn. *115*, 615, 1922. – Ders.: in *Henke-Lubarsch*, Handb. d. spez. Pathol. u. Histol. Bd. VI/1 u. VI/2, Berlin, Springer 1925, 1934. – Ders.: in *E. Schwalbe*, Handb. Morphol. d. Mißbildungen d. Menschen u. d. Tiere. Bd. III/1, Fischer, Jena 1909. – Ders.: Jahresber. d. Urol. f. d. Jahr 1924, *4*, 400. – Ders.: Beitr. pathol. Anat. *87*, 455, 1931. – *Grüneberg, H.:* The genetics of the mouse, Univ. press. London-Cambridge 1943. – *Grünwald, P.:* Arch. of Path. *44*, 398, 495, 648, 1947. – Ders.: Beitr. pathol. Anat. *97*, 417, 1936. – Ders.: Roux' Arch. f. Entwickungsmech. *136*, 787, 1937. – Ders.: Beitr. pathol. Anat. *100*, 309, 1938. – *Guthrie, L.:* cit. nach *E. G. Stumme*, Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 548, 1903. – *Hadorn, E.:* Schweiz. Med. Wschr. *70*, 1237, 1940. – Ders.: Archiv d. Jul. Klaus-Stiftung *20*, 82, 1945. – *Helenreich, W.:* Beitr. pathol. Anat. *109*, 511, 1947. – *Henderson, B.:* cit. nach *E. G. Stumme*, Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 548, 1903. – *Henke, F.* u. *O. Lubarsch:* Handb. d. spez. Pathol. und Histol. Bd. VI u. VII. Verlag Springer, Berlin 1925–1934. – *Hippe, H.* u. *K. Hähle:* Röntgenpraxis *9*, 195, 1937. – *Israel, J.* u. W.: in *Henke-Lubarsch*, Handb. d. spez. Pathol. u. Histol., Bd. *VI/2*, Berlin, Verlag Springer 1934. – *Kermauner, F.*, in *E. Schwalbe*, Handb. Morphol. d. Mißbildungen d. Menschen u. d. Tiere, Bd. *III/1*, Fischer, Jena 1909. – Ders.: Handb. d. Biol. u. Path. d. Weibes, v. *Halban-Seitz*, Bd. *III*, S. 282, 466, Urban & Schwarzberg, Berlin 1924. – *Klaften, E.* u. *G. Politzer:* Beitr. pathol. Anat. *99*, 1937, 70 u. Wien. klin. Wschr. *50*, 111, 1937. – *Kobayashi, S.:* Virchow's Arch. *258*, 9, 1925. – *Kristeller:* cit. nach *Pels-Leusden*, Arch. f. klin. Chir. *58*, 392, 1908. – *Ladd. W. E.* a. *R. E. Gross:* Am. J. Surg. *23*, 167, 1934. – *Lehmann, W.:* Beitr. z. klin. Chir. *155*,

201, 1932. – *Liburt, J.:* Am. J. Surg. *74*, 228, 1947. – *Lichtenberg, A. v.:* Zeitschr. f. urol. Chir. *6*, 271, 1921. – *Mackay, H.:* Proc. Royal Soc. Med. *38*, 567, 1945. – *Madison, J. L. jr.:* Am. J. dis. child. *68*, 182, 1944. – *Madisson, H.:* Cbl. f. allg. Path. und path. Anat. *60*, 1, 1934. – *Meade, H. S.:* Irish. J. of med. Scienc. *6*, 176, 1948. – *Nuvoli, U.:* Anat. rad. e clin. delle alt. svil. colon. vert.-Studi ed ist. univ. Roma 1945. – *Nuvoli, U.* u. *V. Fano:* Radiol. med. *118*, 1312, 1931. – *Osler, W.:* cit. nach *E. G. Stumme*, Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 548, 1903. – *Pagel, W.:* Virchow's Arch. *240*, 508, 1923. – *Pässler, W.:* Megacolon und Megacystis, Barth Leipzig 1938. – *Parker, R. W.:* cit. nach *E. G. Stumme*, Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 548, 1903. – *Pels-Leusden, F.:* Arch. f. klin. Chir. *85*, 292, 1908. – *Platt, W. B.:* cit. nach *E. G. Stumme*, Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 548, 1903. – *Politzer, G.:* cit. nach *Töndury, G.:* Z. Anat. u. Entwicklungsgesch. *110*, 322, 1939. – *Politzer, G.* u. *H. Sternberg:* Z. Anat. u. Entwicklungsgesch. *92*, 279, 1930. – *Priesel, A.:* Virchow's Arch. *249*, 246, 1924 u. Virchow's Arch. *286*, 24, 1932. – *Rainer, A.:* Beitr. pathol. Anat. *87*, 437, 1931. – *Reimann, H.:* Monatschr. f. Geb. u. Gyn. *115*, 165, 1943. – *Rhodes, R. L.:* Ann. Surg. *123*, 877, 1946. – *Runner, M. N.:* J. exp. Zoolog. *103/2*, 305, 1946. – *Scherb, R.:* Helv. paed. acta *1*, 99, 1945. – *Schultheiss-Linder, H.:* Gynäcol. *126*, 210, 1948. – *Schwalbe, E.:* Die Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere, Bd. *I/III*, Verlag Fischer, Jena 1909–1913. – *Steinhard:* cit. nach *Pels-Leusden*, Arch. f. klin. Chir. *58*, 392, 1908. – *Sternberg, C.:* Wien. klin. Wschr., 375, J. 1926. – *Sternberg, H.:* Virchow Arch. *263*, 1927. – *Stieda, A.:* Arch. f. klin. Chir. *70*, 555, 1903. – *Studer, A.:* Arch. d. Jul. Klaus-Stiftung *19*, 25, 1944. – *Stünzi-Züst, B.:* Arch. d. Jul. Klaus-Stiftung *22*, 45, 1947. – *Stumme, E. G.:* Mittlg. Grenzgeb. Med. u. Chir. *11*, 548, 1903. – *Töndury, J.:* Arch. d. Jul. Klaus-Stiftung *19*, 225, 1944. – Ders.: Schweiz. Med. Wschr., J. 71, 253, 1941. – Ders.: Z. Anat. u. Entwicklungsgesch. *110*, 322, 1939. – Ders.: Arch. d. Jul. Klaus-Stiftung *19*, 492, 1944. – Ders.: Praxis, Nr. 20, 341, 1947. – Ders.: Schweiz. med. Wschr. *77*, 1127, 1947. – Ders.: Viertelj. schr. d. Naturf. Ges. Zürich *88*, 245, 1943. – Ders.: Sitzungsber. Naturf. Ges. Bern 1948, p. 1570. – *Treite, P.:* Z. Urol. *35*, 117, 1941. – *Vilas:* cit. nach *Klaften, E.* u. *G. Politzer:* Beitr. pathol. Anat. *99*, 70, 1937. – *Way, R. A.* a. *H. Popper:* J. Urol. *55*, 454, 1946. – *Werthemann, A.:* Die Mißbildungen des Feten, in Lehrb. d. Geburtshilfe von *Th. Koller*, Verlag S. Karger, Basel 1948, p. 1079. – Ders.: Schw. Z. Path. u. Bakt. *11*, 707, 1946. – Ders.: Ann. paed. *171*, 187, 1948. – Ders.: Schweiz. Med. Wschr. *73*, 1309, 1943. – *Wilder:* Am. J. Anat. 1904, cit. nach *Werthemann*[1]. – *Wolff, Et.:* Arch. d'Anat. d'Histol. et d'Embryol. *22*, 1, 1936. – *Wright, S.* a. *K. Wagner:* Am. J. Anat. *54*, 383, 1934.

Eingegangen 21. Dezember 1948.

Nachtrag bei der Korrektur:

Wir möchten noch bemerken, daß während der Drucklegung dieser Arbeit genealogische Studien über neun der zehn Mißbildungsbeobachtungen unternommen wurden, zum Teil mit positiven und aufschlußreichen Ergebnissen; sie sollen nächstens in dieser Zeitschrift kurz mitgeteilt werden.